Cuaderno de odontología. Revista científica
Vol. 5(especial7), 467-475, 2026
https://doi.org/10.62574/tix1bav4

Tamizaje neonatal, diagnóstico y tratamiento del hipotiroidismo congénito: revisión sistemática

Newborn screening, diagnosis and treatment of congenital hypothyroidism: a systematic review

Gladys Lizbeth Barragán-Rodríguez
gladysbr93@uniandes.edu.ec
Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ecuador
https://orcid.org/0009-0008-2018-3664

Joel Zahaid Ibarra-Guevara
joelig48@uniandes.edu.ec
Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ecuador
https://orcid.org/0009-0007-5681-3683

Kennee Joseph Sacón-Meunier
kenneesm62@uniandes.edu.ec
Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ecuador
https://orcid.org/0009-0007-4615-8101

Fabián Gustavo Castellano-Castellano
us.fabiancc30@uniandes.edu.ec
Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ecuador
https://orcid.org/0009-0002-0335-873X

RESUMEN

Objetivo: sintetizar la evidencia sobre el tamizaje neonatal, el diagnóstico y el tratamiento del hipotiroidismo congénito. **Método:** revisión sistemática con síntesis narrativa en PubMed y SciELO (2012-2025); se incluyeron 15 estudios: guías de consenso, revisiones, estudios observacionales y análisis de programas. **Resultados:** el tamizaje neonatal permite el diagnóstico precoz de una causa prevenible de discapacidad intelectual. Las guías recomiendan iniciar levotiroxina lo antes posible tras la confirmación diagnóstica. Los puntos de corte de tirotropina, el segundo tamizaje en prematuros y el estudio genético siguen en debate. En América Latina, la cobertura de los programas es desigual. **Conclusión:** el tamizaje universal y el tratamiento temprano son eficaces, pero su aplicación latinoamericana requiere programas nacionales unificados.
Descriptores: hipotiroidismo congénito; tamizaje neonatal; tiroxina; tirotropina; recién nacido. (DeCS).

ABSTRACT

Objective: to synthesize the evidence on newborn screening, diagnosis and treatment of congenital hypothyroidism. **Method:** systematic review with narrative synthesis in PubMed and SciELO (2012-2025); 15 studies were included: consensus guidelines, reviews, observational studies and analyses of screening programs. **Results:** newborn screening allows early diagnosis of a preventable cause of intellectual disability. Guidelines recommend starting levothyroxine as soon as possible after diagnostic confirmation. Thyrotropin cut-off values, repeat screening in preterm infants and genetic testing remain under debate. In Latin America, program coverage is uneven. **Conclusion:** universal screening and early treatment are effective, but their application in Latin America requires unified national programs.
Descriptors: congenital hypothyroidism; neonatal screening; thyroxine; thyrotropin; infant, newborn. (DeCS).

Recibido: 15/09/2026. Revisado: 05/10/2026. Aprobado: 30/10/2026. Publicado: 20/11/2026.
Original breve

INTRODUCCIÓN

El hipotiroidismo congénito es la deficiencia de hormona tiroidea presente desde el nacimiento. Es uno de los trastornos endocrinos congénitos más frecuentes y una de las principales causas prevenibles de discapacidad intelectual, porque las hormonas tiroideas son indispensables para el desarrollo del sistema nervioso central en los primeros años de vida. Las guías de consenso de la Sociedad Europea de Endocrinología Pediátrica de 2014 establecieron recomendaciones sobre el tamizaje, el diagnóstico y el tratamiento de esta enfermedad (1), que fueron actualizadas en 2020-2021 por una iniciativa de la red europea de referencia ENDO (2).

En cuanto a su origen, el hipotiroidismo congénito primario se debe sobre todo a alteraciones del desarrollo de la glándula, como la agenesia, la ectopia o la hipoplasia, y en menor medida a defectos de la síntesis hormonal; existen además formas centrales y formas transitorias (3,4). Como la mayoría de los recién nacidos afectados no presenta signos clínicos evidentes al nacer, el diagnóstico depende del tamizaje neonatal, que se basa en la medición de la tirotropina o de la tiroxina en sangre del talón (5,6).

Sin embargo, persisten aspectos controvertidos. La reducción de los puntos de corte de tirotropina ha aumentado la detección de formas leves cuya necesidad de tratamiento es discutida (7), y la incidencia registrada varía según la estrategia de tamizaje y la población estudiada (8). Además, la cobertura de los programas es desigual entre países, y en América Latina persisten territorios sin un programa nacional unificado. No existe una síntesis reciente en español que integre las recomendaciones de las guías con la situación de los programas latinoamericanos.

En consecuencia, el objetivo de esta revisión fue sintetizar la evidencia disponible sobre el tamizaje neonatal, el diagnóstico y el tratamiento del hipotiroidismo

congénito, así como sobre los aspectos controvertidos y la situación de los programas de tamizaje en América Latina.

MÉTODO

Se realizó una revisión sistemática de la literatura con síntesis narrativa. La pregunta de investigación fue la siguiente: en recién nacidos, ¿cuáles son las recomendaciones vigentes y la evidencia sobre el tamizaje, el diagnóstico y el tratamiento del hipotiroidismo congénito, y cuál es la situación de los programas de tamizaje en América Latina? La búsqueda se efectuó en PubMed y SciELO y abarcó el periodo 2012-2025.

Se emplearon descriptores DeCS y MeSH combinados con operadores booleanos: «congenital hypothyroidism» OR «hipotiroidismo congénito» AND «neonatal screening» OR «tamizaje neonatal» OR «cribado neonatal»; además, «thyroxine», «thyrotropin» y «infant, premature». La búsqueda se realizó en español, inglés y portugués.

Se incluyeron guías de práctica clínica y de consenso, revisiones narrativas y sistemáticas, estudios observacionales, estudios genéticos y análisis de programas de tamizaje publicados en revistas indexadas. Se excluyeron las tesis, los documentos sin revisión por pares, los reportes de caso aislados y los estudios sobre hipotiroidismo adquirido o del adulto.

La selección se realizó por pares, primero por título y resumen y después por texto completo; las discrepancias se resolvieron por consenso. De cada estudio se extrajeron el autor, el año, el tipo de documento, el país o la región, el tema y la recomendación o el hallazgo principal. Finalmente, se incluyeron 15 estudios.

RESULTADOS

Los estudios incluidos se organizaron en tres ejes: el tamizaje neonatal, el diagnóstico y la etiología, y el tratamiento y el seguimiento. La Tabla 1 resume los principales documentos.

En primer lugar, existe consenso en que el tamizaje neonatal universal es la base del diagnóstico precoz (1,2,5). Ford y LaFranchi describieron las estrategias empleadas en el mundo, basadas en la medición primaria de la tirotropina, de la tiroxina o de ambas, y señalaron que una parte importante de los recién nacidos del mundo aún no tiene acceso a programas de tamizaje (6). La guía de la Academia Americana de Pediatría de 2023, presentada por Rose et al. y resumida por Behura et al., actualizó las recomendaciones sobre el tamizaje y el manejo (5,9). En los prematuros y en los recién nacidos de bajo peso, la elevación de la tirotropina puede ser tardía, por lo que se ha propuesto un segundo tamizaje (2,10). Por su parte, Lain et al. analizaron si los puntos de corte más bajos de tirotropina están justificados, dado que aumentan la detección de formas leves sin que esté claro su beneficio clínico (7).

En segundo lugar, respecto al diagnóstico y la etiología, el tamizaje positivo debe confirmarse con la medición sérica de tirotropina y tiroxina libre, y las pruebas de imagen ayudan a identificar la causa (3,4). La disgenesia tiroidea es la causa más frecuente, seguida de los defectos de la síntesis hormonal (3). El registro italiano analizado por Olivieri mostró la utilidad de los registros nacionales para describir la epidemiología de la enfermedad (8), y el estudio de Zhang et al. aportó datos de 13 años de un programa de cribado (11). El análisis genético, que las guías recomiendan en casos seleccionados (2), se aplicó en una cohorte pediátrica según el consenso vigente (12).

Tabla 1. *Documentos incluidos sobre el hipotiroidismo congénito*

Autor (ref.)	Tipo de documento	Ámbito	Aporte principal
Léger et al. (1)	Guía de consenso	Europa	Recomendaciones de

Autor (ref.)	Tipo de documento	Ámbito	Aporte principal
			tamizaje, diagnóstico y manejo de 2014
van Trotsenburg et al. (2)	Actualización de consenso	Europa	Actualización de las recomendaciones de 2020-2021
Peters et al. (3)	Revisión	Internacional	Actualización y perspectivas del hipotiroidismo congénito
Rose et al. (5)	Guía de práctica clínica	Estados Unidos	Recomendaciones de tamizaje y manejo
Ford y LaFranchi (6)	Revisión	Internacional	Panorama mundial de las estrategias de tamizaje
Lain et al. (7)	Revisión y debate	Internacional	Análisis de los puntos de corte bajos de tirotropina
Huerta-Sáenz et al. (14)	Análisis del programa	Perú	Ausencia de un programa nacional unificado de tamizaje
Flores-Robles et al. (15)	Análisis de la evidencia	México	Propuesta de tamizaje para la población mexicana

Fuente: elaboración propia a partir de los estudios incluidos (2026).

En tercer lugar, las guías coinciden en que el tratamiento con levotiroxina oral debe iniciarse lo antes posible tras la confirmación, idealmente en las dos primeras semanas de vida, con una dosis inicial ajustada a la gravedad, y en que el seguimiento debe ser estrecho durante los primeros años para mantener las concentraciones hormonales en el rango objetivo (1,2,5). En los casos sin diagnóstico etiológico definitivo, se recomienda reevaluar la función tiroidea a partir de los tres años para identificar las formas transitorias (2,4). Las guías nacionales, como el consenso iraní de Hashemipour et al., adaptan estas recomendaciones a los recién nacidos a término de cada contexto (13).

En América Latina, la evidencia identificada se refirió sobre todo a la organización de los programas. Huerta-Sáenz et al. describieron la ausencia de un programa nacional unificado de tamizaje en el Perú (14), y Flores-Robles et al. analizaron la evidencia y propusieron una estrategia de tamizaje para la población mexicana (15).

DISCUSIÓN

Los resultados confirman que el tamizaje neonatal y el tratamiento temprano con levotiroxina constituyen una de las intervenciones preventivas más eficaces de la pediatría, al evitar la discapacidad intelectual asociada al hipotiroidismo congénito (1,3,5). Las guías europeas y estadounidenses coinciden en lo esencial: tamizaje universal, confirmación rápida, inicio del tratamiento en las primeras semanas y seguimiento estrecho (2,5).

Sin embargo, existen aspectos en discusión. La reducción de los puntos de corte de tirotropina aumenta la incidencia registrada a expensas de formas leves o transitorias, cuyo beneficio del tratamiento no está demostrado (7,8). El segundo tamizaje en prematuros y en recién nacidos de bajo peso mejora la detección de elevaciones tardías, pero aumenta los costos y la carga de los programas (2,10). El estudio genético amplía el conocimiento de la etiología, pero su indicación sistemática no está establecida (2,12).

En América Latina, el principal problema no es la falta de recomendaciones, sino su aplicación. La ausencia de programas nacionales unificados y la cobertura desigual entre regiones (14,15) contrastan con el panorama de los países con tamizaje consolidado (6). Para la odontología, el hipotiroidismo congénito no tratado se asocia con signos clínicos como la macroglosia (4), y el odontopediatra puede contribuir a reconocer niños con signos de enfermedad sistémica no diagnosticada y a derivarlos; no obstante, no se identificaron estudios específicos sobre manifestaciones bucodentales en niños tratados que cumplieran los criterios de inclusión.

Esta revisión presenta limitaciones. Buena parte de la evidencia procede de guías de consenso y revisiones, y no de ensayos clínicos, porque el tamizaje es una práctica establecida que no admite grupos sin intervención. Los documentos latinoamericanos fueron escasos y, en su mayoría, análisis de programas. La

heterogeneidad de los documentos impidió combinar los resultados; por ello, no se realizó un metaanálisis.

CONCLUSIÓN

El tamizaje neonatal universal y el inicio temprano del tratamiento con levotiroxina previenen la discapacidad intelectual asociada al hipotiroidismo congénito, y las guías vigentes coinciden en sus recomendaciones esenciales. Los puntos de corte de tirotropina, el segundo tamizaje en prematuros y la indicación del estudio genético siguen en debate.

En consecuencia, los países latinoamericanos deberían consolidar programas nacionales unificados de tamizaje, con seguimiento y registro de los casos, y se requieren estudios sobre las repercusiones bucodentales del hipotiroidismo congénito en niños tratados.

FINANCIAMIENTO

No monetario.

CONFLICTO DE INTERÉS

No existe conflicto de interés con personas o instituciones ligadas a la investigación.

AGRADECIMIENTOS

A UNIANDES.

REFERENCIAS

1. Léger J, Olivieri A, Donaldson M, Torresani T, Krude H, van Vliet G, et al. European Society for Paediatric Endocrinology consensus guidelines on screening, diagnosis, and management of congenital hypothyroidism. J Clin Endocrinol Metab. 2014;99(2):363-84.

2. 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. Thyroid. 2021;31(3):387-419.

3. Peters C, van Trotsenburg ASP, Schoenmakers N. Diagnosis of endocrine disease: congenital hypothyroidism: update and perspectives. Eur J Endocrinol. 2018;179(6):R297-317.

4. Wassner AJ. Congenital hypothyroidism. Clin Perinatol. 2018;45(1):1-18.

5. Rose SR, Wassner AJ, Wintergerst KA, Yayah-Jones NH, Hopkin RJ, Chuang J, et al. Congenital hypothyroidism: screening and management. Pediatrics. 2022;151(1):e2022060420.

6. Ford G, LaFranchi SH. Screening for congenital hypothyroidism: a worldwide view of strategies. Best Pract Res Clin Endocrinol Metab. 2014;28(2):175-87.

7. Lain S, Trumpff C, Grosse SD, Olivieri A, Van Vliet G. Are lower TSH cutoffs in neonatal screening for congenital hypothyroidism warranted? Eur J Endocrinol. 2017;177(5):D1-12.

8. Olivieri A, Italian Study Group for Congenital Hypothyroidism. Epidemiology of congenital hypothyroidism: what can be deduced from the Italian registry of infants with congenital hypothyroidism. J Matern Fetal Neonatal Med. 2012;25(Suppl 5):7-9.

9. Behura SS, Nikhila GP, Panda SK. Screening and management of congenital hypothyroidism - guidelines by American Academy of Pediatrics, 2023. Indian Pediatr. 2023;60(10):855-8.

10. Yahyaoui R, Jiménez-Machado R, López Siguero JP. Propuesta de pauta en el cribado neonatal de hipotiroidismo congénito en grandes prematuros. An Pediatr (Barc). 2020;92(1):46-7.

11. Zhang Y, Yang Y, Mu H, Chen J, Jian J. Cribado neonatal de hipotiroidismo congénito: estudio observacional de 13 años. An Pediatr (Barc). 2020;93(1):50-2.

12. Kurnaz E, Türkyılmaz A, Yaralı O, Dönmez AS, Çayır A. Genetic analyses in a cohort of pediatric patients with congenital hypothyroidism based on congenital hypothyroidism consensus guideline. Horm Res Paediatr. 2024;99(1):23-37.

13. Hashemipour M, Rabbani A, Rad AH, Dalili S. The consensus on the diagnosis and management of congenital hypothyroidism in term neonates. Int J Prev Med. 2023;14(1).

14. Huerta-Sáenz L, Del Águila C, Espinoza O, Falen-Boggio J, Mitre N. Tamizaje nacional unificado de hipotiroidismo congénito en el Perú: un programa inexistente. Rev Peru Med Exp Salud Publica. 2015;32(3):579.

15. Flores-Robles CM, Coronado-Zarco IA, Ortega-González C, Arreola Ramírez G, Reyes-Muñoz E. Tamizaje neonatal de hipotiroidismo congénito, análisis de la evidencia actual y propuesta de tamizaje para la población mexicana. Perinatol Reprod Hum. 2018;32(1):43-52.

Derechos de autor: 2026 Por los autores. Este artículo es de acceso abierto y distribuido según los términos y condiciones de la licencia Creative Commons Atribución-NoComercial-CompartirIgual 4.0 Internacional (CC BY-NC-SA 4.0)
https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/