



ENDOCRINOLOGÍA Y NUTRICIÓN

www.elsevier.es/endo



CARTA CIENTÍFICA

Hemiagenesia tiroidea: registro de 5 casos y revisión de la literatura

Thyroid hemiagenesis: Report of five cases and literature review

La hemiagenesia tiroidea es una anomalía congénita altamente infrecuente y prueba de ello los apenas cerca de 300 casos descritos hasta 2010¹. Definida por la ausencia de desarrollo de uno de los lóbulos tiroideos o bien de uno de ellos y el istmo y descrita por primera vez por Handsfield-Jones en 1866, su prevalencia en la población general, estimada a partir de estudios ecográficos de *screening* en diferentes países, se sitúa en torno al 0,06% (límites del 0,05 al 0,2%), siendo más frecuente la agenesia del lóbulo tiroideo izquierdo²⁻⁴.

A continuación, y tal y como refleja la [tabla 1](#), resumimos las características clínicas y de imagen de 5 pacientes con hemiagenesia tiroidea que acudieron a nuestra consulta entre 1997 y 2006, bien por la aparición de bocio o sospecha radiológica del mismo (4/5), bien por clínica de hipertiroidismo (1/5). En todos los casos el diagnóstico se realizó, por tanto, de forma incidental en el contexto de estudios motivados por otro proceso tiroideo puesto que, *per se*, la hemiagenesia no dio lugar a sintomatología alguna.

Clásicamente se ha considerado que esta anomalía es más prevalente en mujeres con una razón de feminidad de 3 a 1². Tal afirmación es, no obstante, discutible ya que la enfermedad de la glándula tiroidea es en su conjunto más prevalente en mujeres que en varones y la supuesta mayor frecuencia de casos detectados en pacientes de sexo femenino podría ser un sesgo de selección. Este posible sesgo se ve además respaldado por estudios ecográficos sistemáticos realizados en poblaciones no seleccionadas que arrojan resultados dispares con prevalencias de hemiagenesia incluso superiores en varones que en mujeres³. De forma singular, merece la pena destacar la mayor frecuencia de hemiagenesia del lóbulo izquierdo, ausente en el 80% de los casos descritos, acompañada en el 50% de ellos de agenesia del istmo²⁻⁴.

Tal y como se mencionó anteriormente, la hemiagenesia tiroidea no condiciona por sí misma la presencia de sintomatología alguna, siendo esta un hallazgo incidental en el contexto de otra enfermedad tiroidea: existen en la literatura casos de hemiagenesia descritos en el seno de hipotiroidismo congénito, hipertiroidismo por enfermedad de Graves-Basedow, hipotiroidismo por enfermedad tiroidea

autoinmunitaria, bocio simple o nodular, adenoma y carcinoma tiroideos^{5,6}. Nuestros pacientes reflejan este amplio espectro de presentaciones, de tal forma que aportamos un nuevo caso de enfermedad de Graves-Basedow, un caso de bocio nodular pretóxico y otro eutiroideo, uno asociado a un bocio eutiroideo simple, y finalmente un caso con hipotiroidismo subclínico y autoinmunidad tiroidea negativa.

En lo referente a las pruebas de laboratorio, las cifras de la *thyroid stimulating hormone* (TSH), aún en los límites de la normalidad, son significativamente más altas en individuos con hemiagenesia tiroidea que en controles sanos. Estos hallazgos, en probable relación con la necesidad de un mayor estímulo por parte de la TSH sobre el remanente tiroideo con el fin de garantizar una producción hormonal óptima, condicionan una hipertrofia compensadora que mantenida a lo largo del tiempo en sujetos predispuestos parece responsable de la mayor prevalencia de enfermedad tiroidea autoinmunitaria y bocio nodular en pacientes con hemiagenesia tiroidea que en sujetos con un desarrollo glandular completo⁷. Por tal motivo es aconsejable el seguimiento a largo plazo de estos pacientes.

En lo que respecta a los mecanismos fisiopatológicos responsables poco se conoce. Así, se ignora si el fenómeno subyacente es la alteración en el descenso de la glándula a lo largo del tracto tirogloso o bien una ausencia en la lobulación una vez que esta ha alcanzado ya su posición definitiva. Existen, no obstante, evidencias a favor de una posible base genética puesto que se han descrito casos de clara agrupación familiar⁷.

El desarrollo tiroideo y la migración glandular desde el suelo faríngeo dependen de la interrelación de distintos factores de transcripción que incluyen TTF-1, FOXE-1 (TTF-2) y PAX-8. Castanet et al. estudiaron 22 pacientes con hemiagenesia tiroidea sin encontrar mutaciones en PAX-8 y en lo que respecta al gen de FOXE-1, las variantes polimórficas con mayor número de repeticiones de alanina podrían estar asociadas a formas familiares pero no esporádicas de hemiagenesia. Por su parte, las mutaciones en TTF-2, si bien asociadas a hipotiroidismo congénito sindrómico, no parecen implicadas en la hemiagenesia tiroidea^{7,8}.

El diagnóstico de presunción puede establecerse tras la realización de una gammagrafía tiroidea en la que se observa la acumulación del radiotrazador en un solo lóbulo tiroideo dando lugar, cuando el istmo está presente, a la denominada imagen en *stick* de hockey⁹. La [figura 1](#) ilustra la imagen gammagráfica de uno de nuestros pacientes,

Tabla 1 Características clínicas y resultados de las pruebas de imagen de 5 pacientes con hemiagenesia tiroidea

Edad/Sexo	Motivo de consulta	Hormonas/ Autoinmunidad tiroidea	Gammagrafía	Ecografía
38/Mujer	Nerviosismo, palpitaciones y pérdida de peso	Hipertiroidismo/positiva para anti-TPO ^a y TSI ^b	Distribución homogénea. Captación izquierda	Hemiagenesia derecha y de istmo
74/Mujer	Asintomática. Impronta traqueal en la radiología de tórax	Hipertiroidismo subclínico/negativa	Distribución heterogénea. Captación derecha	Hemiagenesia izquierda. Bocio multinodular derecho con extensión intratorácica
19/Mujer	Bocio de crecimiento izquierdo	Normales/negativa	Distribución homogénea. Captación izquierda	Hemiagenesia derecha. Nódulo subcentimétrico izquierdo
16/Mujer	Bocio de crecimiento derecho	Normales/negativa	Distribución homogénea. Captación derecha	Hemiagenesia izquierda
24/Mujer	Bocio de crecimiento derecho	Hipotiroidismo subclínico/negativa	Distribución homogénea. Captación derecha	Hemiagenesia izquierda. Hipoplasia derecha

^a Antitiroperoxidasa.

^b Thyroid stimulating inmunoglobulin.

demostrando un depósito homogéneo del radiotrazador en el lóbulo tiroideo izquierdo y una ausencia total de captación por la hemiglándula derecha. Esta imagen debe ser, no obstante, interpretada con precaución ya que no es exclusiva de la hemiagenesia: por ejemplo, un adenoma tóxico que anule por *feedback* la captación del lóbulo contralateral podría dar lugar a una imagen gammagráfica similar. También se han descrito casos de carcinomas tiroideos primarios,

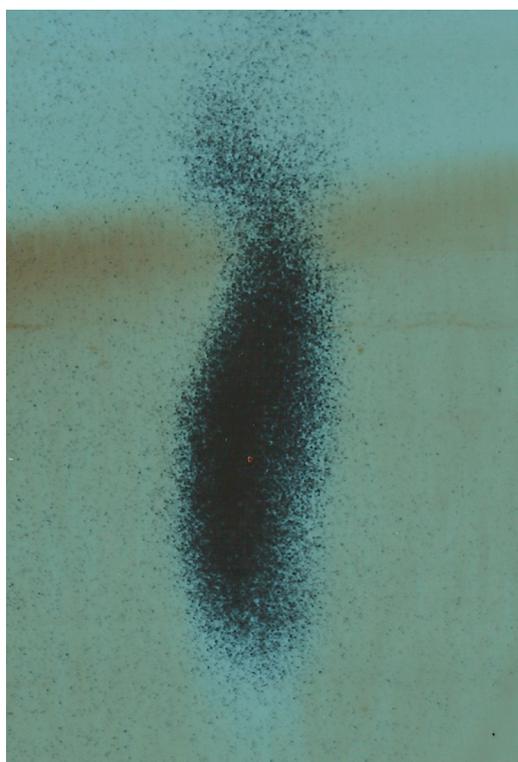


Figura 1 Imagen gammagráfica que demuestra un depósito homogéneo del radiotrazador en el lóbulo tiroideo izquierdo y una ausencia total de captación por la hemiglándula derecha.

metastásicos e incluso enfermedades infiltrativas (amilooidosis) con manifestación gammagráfica superponible a una «hemiagenesia funcional» que no se corresponden con una verdadera hemiagenesia anatómica. La ecografía cervical es la prueba de elección para confirmar la presencia de una verdadera hemiagenesia anatómica ya que, además de no dar lugar a imágenes falsas de hemiagenesia funcional, es una técnica rentable desde el punto de vista coste-efectividad y que no expone al paciente a radiación¹⁰.

En conclusión, la hemiagenesia tiroidea es una anomalía congénita poco frecuente, probablemente más prevalente en mujeres y que afecta con mayor frecuencia al lóbulo tiroideo izquierdo. En su etiología parece existir cierto componente genético y su diagnóstico se realiza más frecuentemente en el contexto de otra enfermedad tiroidea. En aquellos casos en los que el diagnóstico de presunción se lleve a cabo tras la realización de una gammagrafía tiroidea habrá de completarse el estudio con una ecografía tiroidea, estableciendo así un correcto diagnóstico que excluya posibles hemiagenesias funcionales.

Bibliografía

1. Ruchala M, Szczepanek E, Szaflarski W, Moczko J, Czarnywojtek A, Pietz L, et al. Increased risk of thyroid pathology in patients with thyroid hemiagenesis: results of a large cohort case-control study. *Eur J Endocrinol.* 2010;162:153–60.
2. Mikosch P, Gallowitsch HJ, Kresnik E, Molnar M, Gomez I, Lind P. Thyroid hemiagenesis in an endemic goiter area diagnosed by ultrasonography: report of sixteen patients. *Thyroid.* 1999;9:1075–84.
3. 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;88:1534–6.
4. Gursoy A, Anil C, Unal AD, Demirer AN, Tutuncu NB, Erdogan MF. Clinical and epidemiological characteristics of thyroid hemiagenesis: ultrasound screening in patients with thyroid disease and normal population. *Endocrine.* 2008;33:338–41.

5. Bando Y, Nagai Y, Ushiogi Y, Toya D, Tanaka N, Fujisawa M. Development of Graves' hyperthyroidism from primary hypothyroidism in a case of thyroid hemiagenesis. *Thyroid*. 1999;9:183-7.
6. Lee YS, Yun JS, Jeong JJ, Nam KH, Chung WY, Park CS. Thyroid hemiagenesis associated with thyroid adenomatous hyperplasia and papillary thyroid carcinoma. *Thyroid*. 2008;18:381-2.
7. Szczepanek E, Ruchala M, Szaflarski W, Budny B, Kilinska L, Jaromic M, et al. FOXE1 polyalanine tract length polymorphism in patients with thyroid hemiagenesis and subjects with normal thyroid. *Horm Res Paediatr*. 2011;75:329-34.
8. Castanet M, Leenhardt L, Léger J, Simon-Carré A, Lyonnet S, Pelet A, et al. Thyroid hemiagenesis is a rare variant of thyroid dysgenesis with a familial component but without Pax8 mutations in a cohort of 22 cases. *Pediatr Res*. 2005;57:908-13.
9. Melnick JC, Stemkowski PE. Thyroid hemiagenesis (hockey stick sign): a review of the world literature and a report of four cases. *J Clin Endocrinol Metab*. 1981;52:247-51.
10. Prakash R, Narayanan RV, Chakravarty SK. Differentiation between suppressed thyroid tissue and thyroid hemiagenesis with Tc-99 m pertechnetate radionuclide angiography. *Clin Nucl Med*. 1990;15:605-9.

Diego Peteiro-Gonzalez^a, José Manuel Cabezas-Agricola^{b,*} y Felipe F. Casanueva^b

^a *Sección de Endocrinología y Nutrición, Hospital Sierrallana, Torrelavega, Cantabria*

^b *Servicio de Endocrinología y Nutrición, Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela, A Coruña, España*

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: jose.manuel.cabezas.agricola@sergas.es (J.M. Cabezas-Agricola).