

В р о ж д е н н ы й  
Г и щ о т и р е о з

Врожденный гипотиреоз - гетерогенная группа заболеваний, проявляющаяся дефицитом тиреоидных гормонов, вследствие :

- ❖ дисгенезии щитовидной железы или гипофизарной системы
- ❖ врожденных дефектов синтеза тиреоидных гормонов
- ❖ различных экзогенных воздействий (медикаменты, материнские блокирующие антитела и прочее).

Другими словами, термином "врожденный гипотиреоз" обозначается гипотиреоз любого генеза, который манифестирует и диагностируется при рождении.

Врожденный гипотиреоз встречается с частотой 1 случай на 4000–5000 новорожденных. У девочек заболевание выявляется в 2–2,5 раза чаще, чем у мальчиков.

**Массовое обследование (скрининг) по поводу врожденного гипотиреоза впервые было осуществлено в Канаде в 1971 г. На сегодняшний день это обычный метод обследования в большинстве развитых стран. В России и Украине аналогичный скрининг проводится в течение последних 12 лет.**

# Основные причины врожденного гипотиреоза.

## I. Дистгенезия щитовидной железы:

1. агенезия (22-42 %)
2. гипоплазия (24-36 %)
3. дистопия (35-43 %)

## II. Врожденные дефекты синтеза T4:

1. дефект тиреоидной пероксидазы
2. дефект тиреоглобулина
3. дефект натрий-йодидного симпортера
4. синдром Пендреда
5. дефект дейодиназ тиреоидных гормонов

## III. Центральн й (гипоталамо-гипофизарн й) врожденный гипотиреоз

## IV. Врожденный гипотиреоз, обусловленный материнскими антителами



# Первичный гипотиреоз возникает в результате

па

Вто

наз

тре

гип

фо

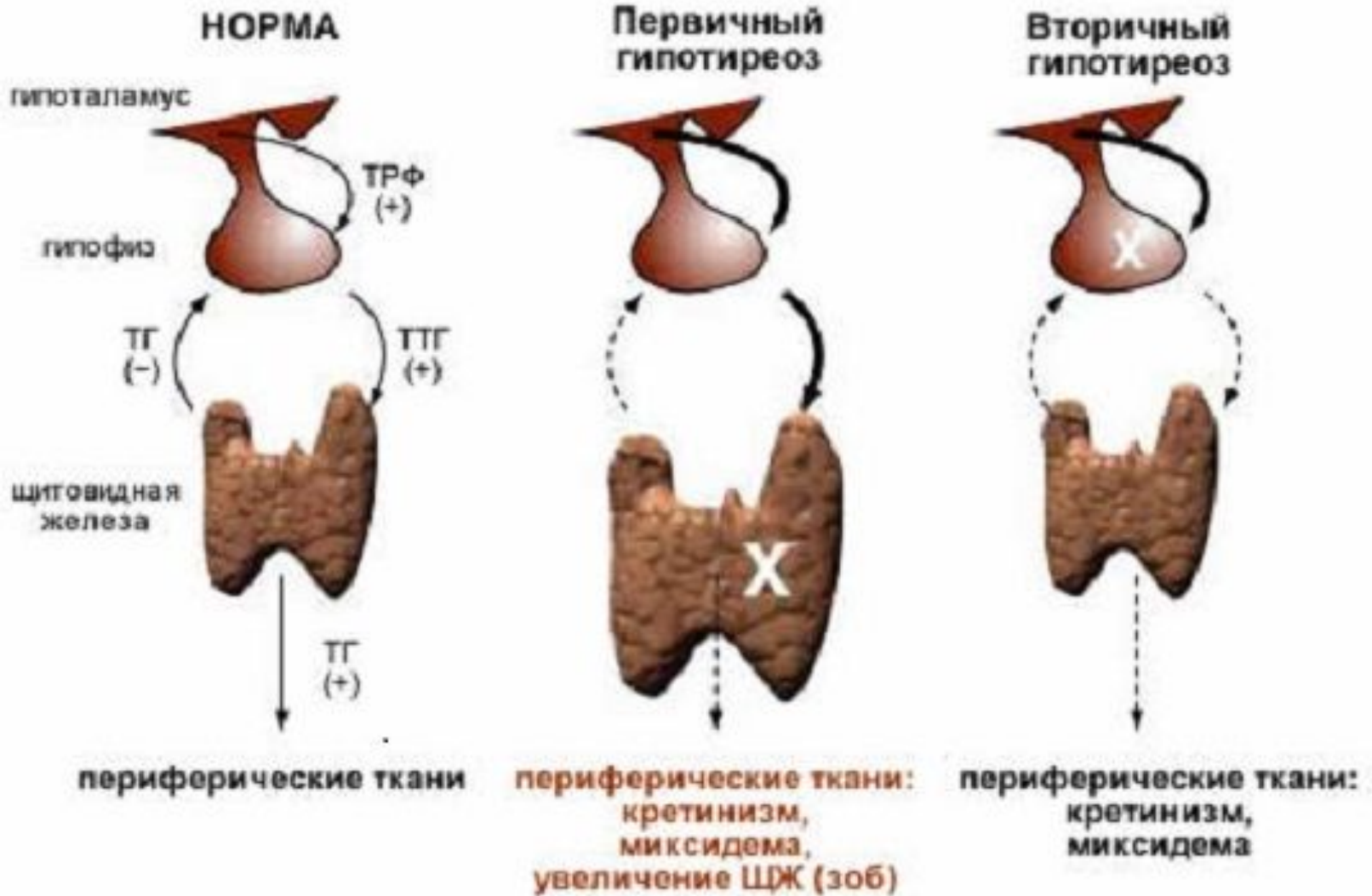
гип

нед

в т

ин

вос



# Аутосомное рецессивное наследование

Вероятность рождения больного ребенка, если оба родителя - носители дефективного гена

Отец-носитель

Мать-носитель



Обозначения

■ доминант-ген  
R = ген

□ рецессив-ген  
r = ген

RR



Норма  
(25%)

Rr



Носитель  
(50%)

Rr



Носитель  
(50%)

rr



Больной ребенок  
(25%)

Симптомы гипотиреоза в первые дни жизни ребёнка удаётся диагностировать лишь 5 % случаев врождённого гипотиреоза. Подозрения о наличии этого серьёзного заболевания могут возникнуть у неонатолога, если у новорождённого есть следующие

симптомы гипотиреоза:

- гипербилирубинемия (жёлтуха) в первые недели

- вздутый живот

- пупочная грыжа

- низкий сиплый голос

- увеличены задний род

- гипотония (пониженный тонус)





К 3-ему месяцу жизни к симптомам гипотиреоза щитовидной железы присоединяются:

- **снижение аппетита,**
- **затрудненное глотание,**
- **метеоризм,**
- **отклонения от норм набора веса и линейного роста,**
- **бледность и сухость кожных покровов.**

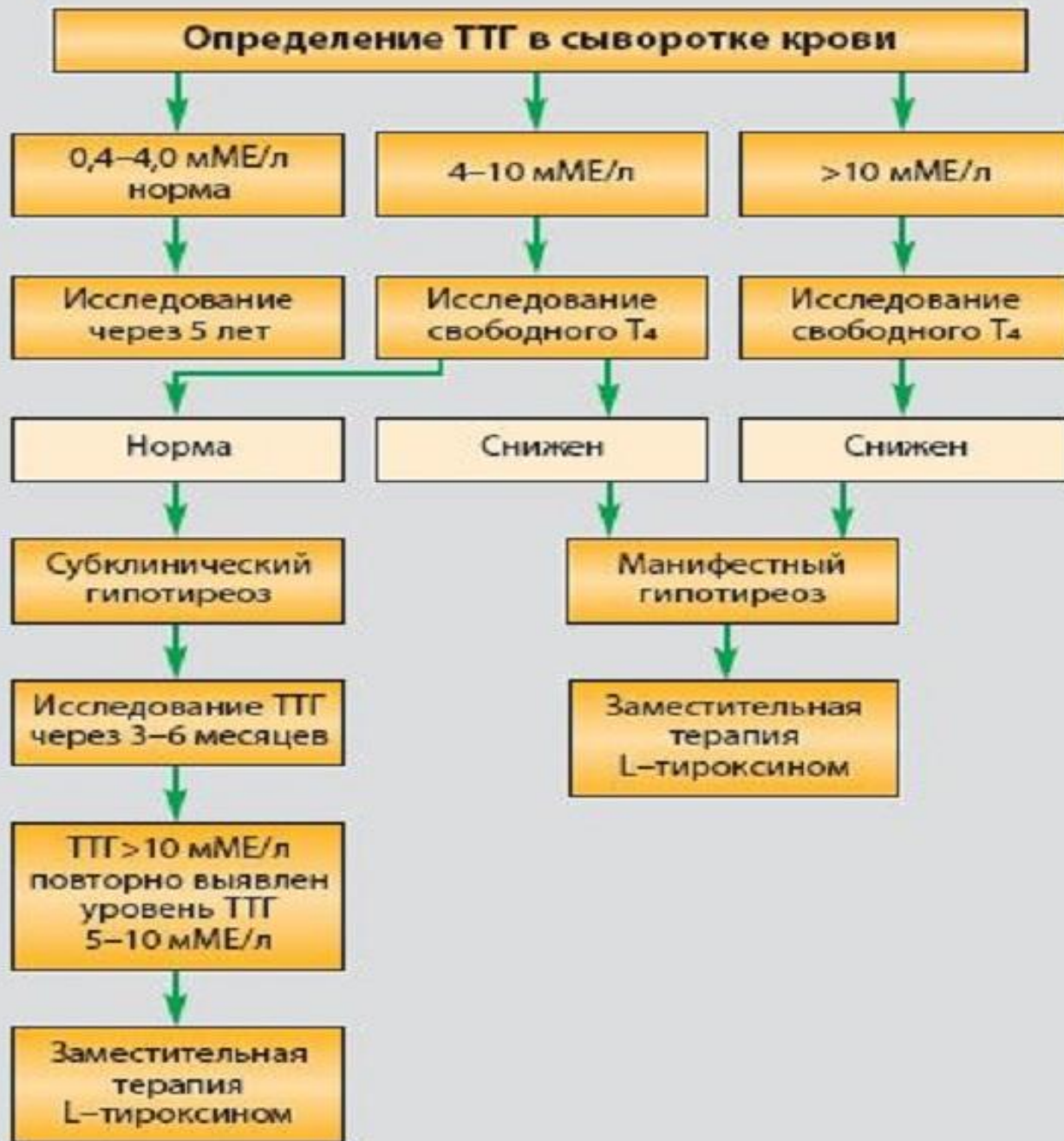
В 9 месяцев при врожденном гипотиреозе становится очевидной задержка психомоторного развития ребёнка.

# Шкала Апгара позволяет произвести диагностику



наименьшим индексом служит показатель суммы по перечисленным признакам, превышающий 5 баллов.

- Тест-с...
- Используй...
- генетиче...
- берется с...
- обнаруж...
- предотвр...
- умственн...
- смерть р...
- 24-72 час...
- Изме...
- Проба бе...
- Исслед...
- Обнаруж...
- щитовид...
- диффере...
- является...
- органа.



И  
рови  
яет  
обы  
ые  
ни.  
й  
в  
ия

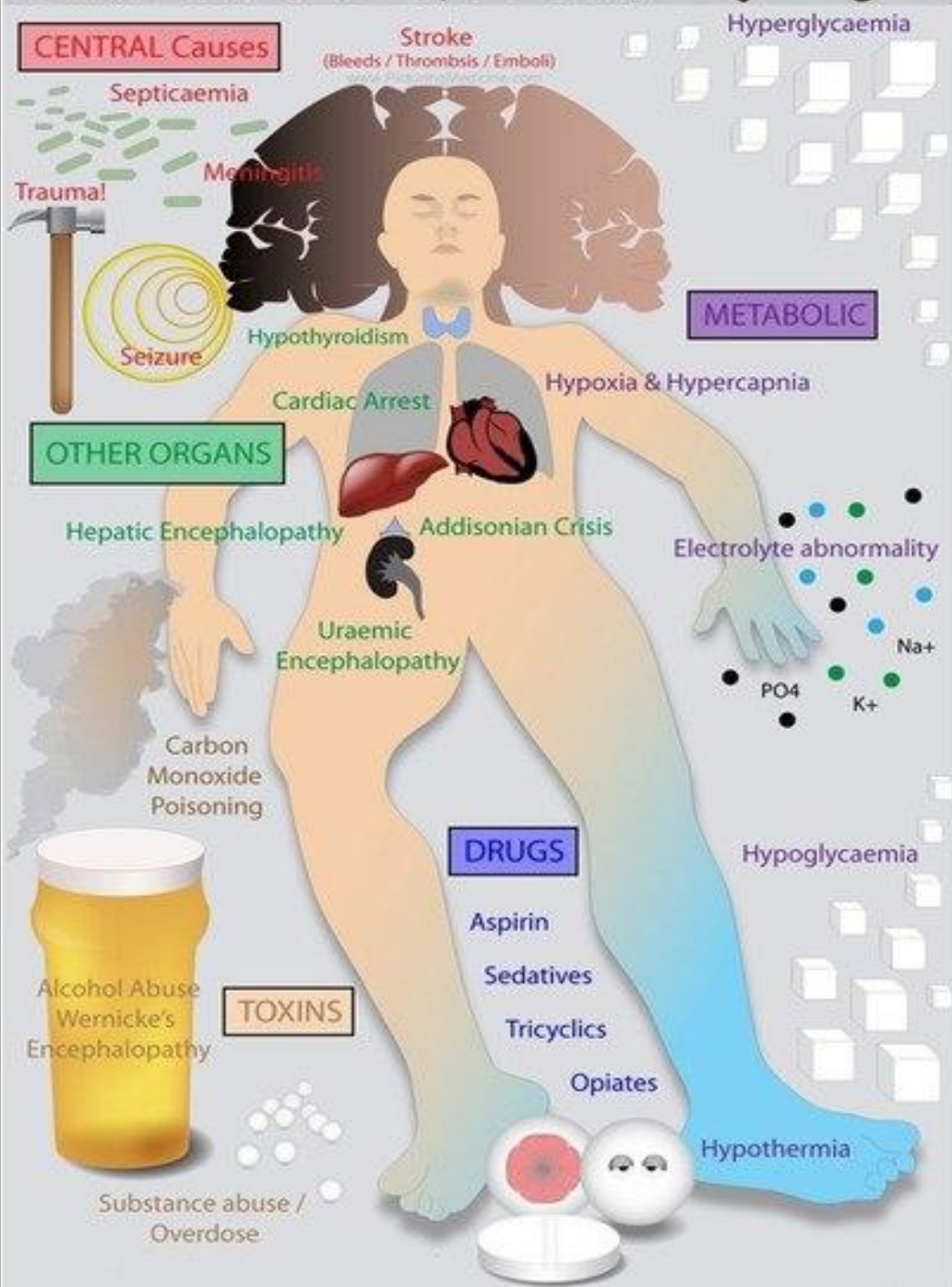
- Наиболее тяжелым осложнением выступает гипотиреоидная кома. Развивается она, как правило, в ситуации с не выявленным у пациента гипотиреозом, а также при длительном отсутствии его лечения или

## ОСЛОЖНЕНИЯ!

- холодность кожи, ее бледность, желтушность, сухость;
- редкое дыхание;
- урежение мочевыделений;
- пониженное артериальное давление;
- брадикардия



# Coma (unrousable and unresponsive state) Dr. Facebook



## Факторы риска гипогликемической комы

Факторы риска	Метаболические нарушения
Гипогликемия	Гипонатриемия
Гипонатриемия	Ацидоз
Ацидоз	Гиперкалиемия
Гиперкалиемия	Гипоксия
Гипоксия	Гиперкапния
Гиперкапния	

# Лечение

- ❖ Применяются такие препараты: «Левотироксин натрия». «L-тироксин». «Эутирокс». «Тиро-4». «L-тироксин-Акри». «L-тироксин-Фармак»
- ❖ Для улучшения метаболизма в мозге: «Пирацетам» («Лу-цетам», «Ноотропил»). «Аминалон» («Ганеврин», «Эн-цефалон», «Гаммалон»). «Пиридитол» («Энцефабол», «пиритинол»). «Мексидол». «Церебролизин». «Танакан».
- ❖ Назначают такие противоанемические лекарства: препараты железа – «Феррум Лек», «Ферроплекс», «Актиферрин», «Тотема», «Гемофер»); фолиевую кислоту; витамины группы В.
- ❖ Слабительные средства: «Бисакодил». «Лактулоза». «Сенаде». «Регулакс».

## Основные принципы дозирования левотироксина. При врожденном гипотиреозе в первые недели жизни (на 1 кв.м поверхности тела):

- начальная доза - 12.5-50 мкг/сут.
- поддерживающая - 100-150 мкг.
- При врожденном гипотиреозе детям в возрасте до 6 мес.:
- 8-10 мкг/кг/сут.
- При врожденном гипотиреозе детям в возрасте 6-12 мес.:
- 6-8 мкг/кг/сут.
- При врожденном гипотиреозе детям в возрасте до 5 лет:
- 5-6 мкг/кг/сут.
- При врожденном гипотиреозе детям в возрасте 6-12 лет:
- 4-5 мкг/кг/сут.

Помимо медикаментозной терапии следует соблюдать правильную диету

Рекомендуется ограничить продукты, богатые холестерином, легкоусвояемыми углеводами. К таковым относятся: животный жир; мясо (жирное), рыба, икра; внутренности животных, мозги; сметана; сливочное масло; сахар, варенье, мед; мучные изделия. Продукты, содержащие растительную клетчатку, очень полезны для детей, у которых определен гипотиреоз. Диета включает овощи, несладкие ягоды и фрукты.



Наблюдение за детьми с врожденным гипотиреозом осуществляется эндокринологом, педиатром, невропатологом.

При правильном и своевременном лечении дети с врожденным гипотиреозом развиваются хорошо. 😊



# Список литературы

Наследственные болезни. Справочник Л.

О. Бадалян, Ю.Е. Вельтищев

Анализ генома. Методы. Под ред.

Дейвиса

Вопросы медицинской генетики Лорина

Л.В.

Врожденные и наследственные

заболевания, Новиков П.В.