

ФГБОУ ВО «Астраханский государственный медицинский
университет» МЗ РФ

ВРОЖДЕННЫЙ ГИПОТИРЕОЗ

доцент Подулясская А.Ю.

План обследования больного с увеличенной щитовидной железой

1. Анамнез (семейный и собственный)
2. Осмотр (размеры железы, болезненность, наличие глазных симптомов, тахикардия или брадикардия, состояние подкожно-жировой клетчатки, состояние кожи и ее придатков, рост и его темпы, динамика массы тела, пропорции тела, тоны сердца, ритм, состояние ЖКТ- запоры, поносы, метеоризм, состояние нервной системы – умственное развитие, эмоциональность, возбудимость, память).
3. ЭКГ
4. Кровь на Т3, Т4, ТТГ, Ат к ТПО и МП, Т3_{свободный}, Т4_{свободный}, холестерин, общий белок и белковые фракции, глюкоза крови натощак и тест толерантности к глюкозе
5. Костный возраст

6. УЗИ щитовидной железы

а При неравномерной УЗ-плотности щитовидной железы

- проводится пункция ЩЖ, исследуются Ат к ТПО и МП (для исключения АИТ)

б. При наличии узлов размером более 1 см

- проводится пункция и цитологическое исследование пунктата (исключается онкологическая патология)



Больной гипотиреозом



Больной
гипотиреозом

КЛАССИФИКАЦИЯ УВЕЛИЧЕНИЯ ЩИТОВИДНОЙ ЖЕЛЕЗЫ по ВОЗ (1992)

0 - зоб не виден и не пальпируется

1 - на шее имеется образование, соответствующее увеличенной щитовидной железе, которое пальпируется, движется при глотании, но не видно в обычном положении головы. В нем могут быть узловые образования даже при не увеличенной щитовидной железе.

2 - опухоль на шее, видимая при нормальном положении головы и соответствующая при пальпации щитовидной железе

Врожденный гипотиреоз – состояние, при котором по различным причинам с рождения щитовидная железа не может выполнять свои функции. Оно примечательно тем, что при своевременном выявлении и правильном лечении вместо тяжелого инвалида из ребенка с врожденным гипотиреозом вырастает совершенно здоровый человек

Функции щитовидной железы

- Регуляция скорости обменных процессов в организме
- .- Регуляция процессов роста и развития.
- Участие в обеспечении организма энергией.
- Ускорение процессов окисления питательных веществ.
- Усиление теплообменных процессов.
- Активация деятельности некоторых желёз внутренней секреции (например, половых желёз, надпочечников).
- Стимуляция деятельности нервной системы.

При нарушениях на любом из этапов синтеза гормонов щитовидной железы она перестает выполнять эти функции, и развивается гипотиреоз.

Причины врожденного гипотиреоза

Причины, приводящие к врожденному гипотиреозу, очень разнообразны, но в целом они сводятся либо к *наследственной патологии*, либо к *спонтанным генетическим мутациям*, либо к *действию на мать факторов, вызывающих нарушение развития ребенка во внутриутробном периоде*.

К таким факторам относят:

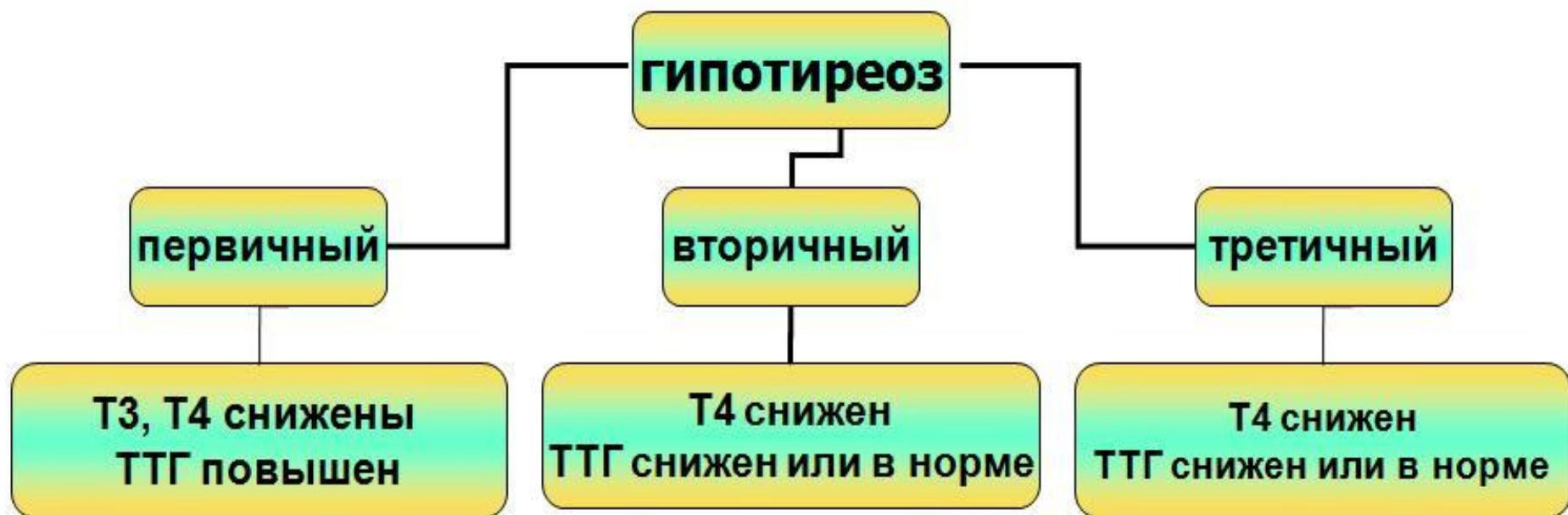
- токсические поражения (воздействия алкоголя, никотина, ядохимикатов и т.п.);
- приём матерью некоторых медицинских препаратов; инфекции;
- воздействие радиационного излучения, проживание в неблагоприятном по содержанию йода регионе

Симптомы врожденного гипотиреоза у грудных детей

Остальные новорожденные, несмотря на скрытое развитие заболевания, выглядят совершенно здоровыми, пока не началось постепенное появление следующих симптомов:

1. Снижение аппетита, низкие прибавки массы тела.
2. Запоры, вздутие кишечника (метеоризм).
3. Сухость и шелушение кожи.
4. Гипотония (снижение тонуса мышц). Затруднение дыхания.
5. Запаздывание сроков прорезывания зубов, закрытия родничка
6. . Примерно с пятого-шестого месяца жизни можно отметить отставание в физическом и умственном развитии.
7. Далее усугубляются и выходят на первый план задержка развития и изменения в работе сердца, видимые при осмотре врача и на ЭКГ.

Различные виды гипотиреоза



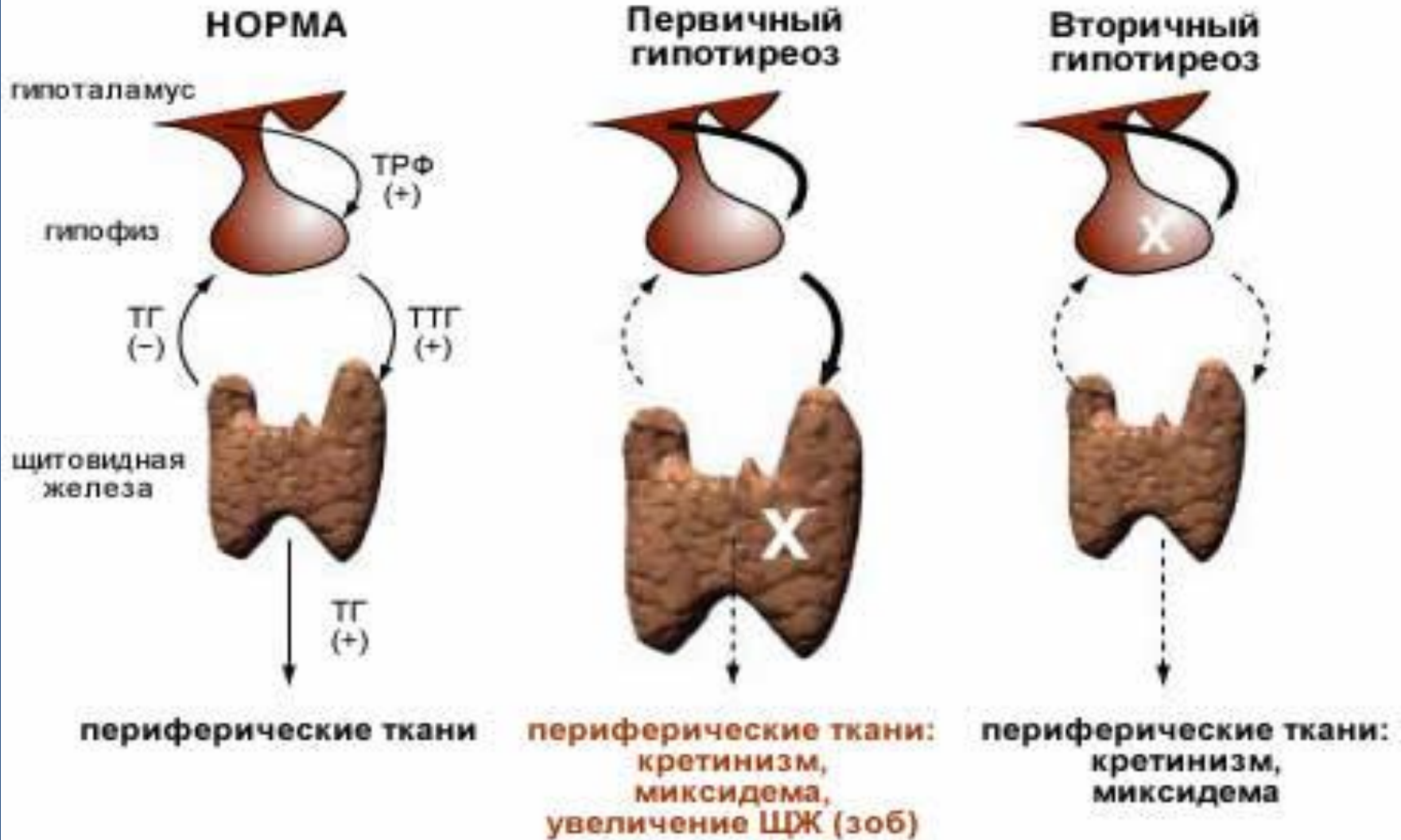
Недостаточность
ЩЖ

Гипофизная
недостаточность

Гипоталамусная
недостаточность

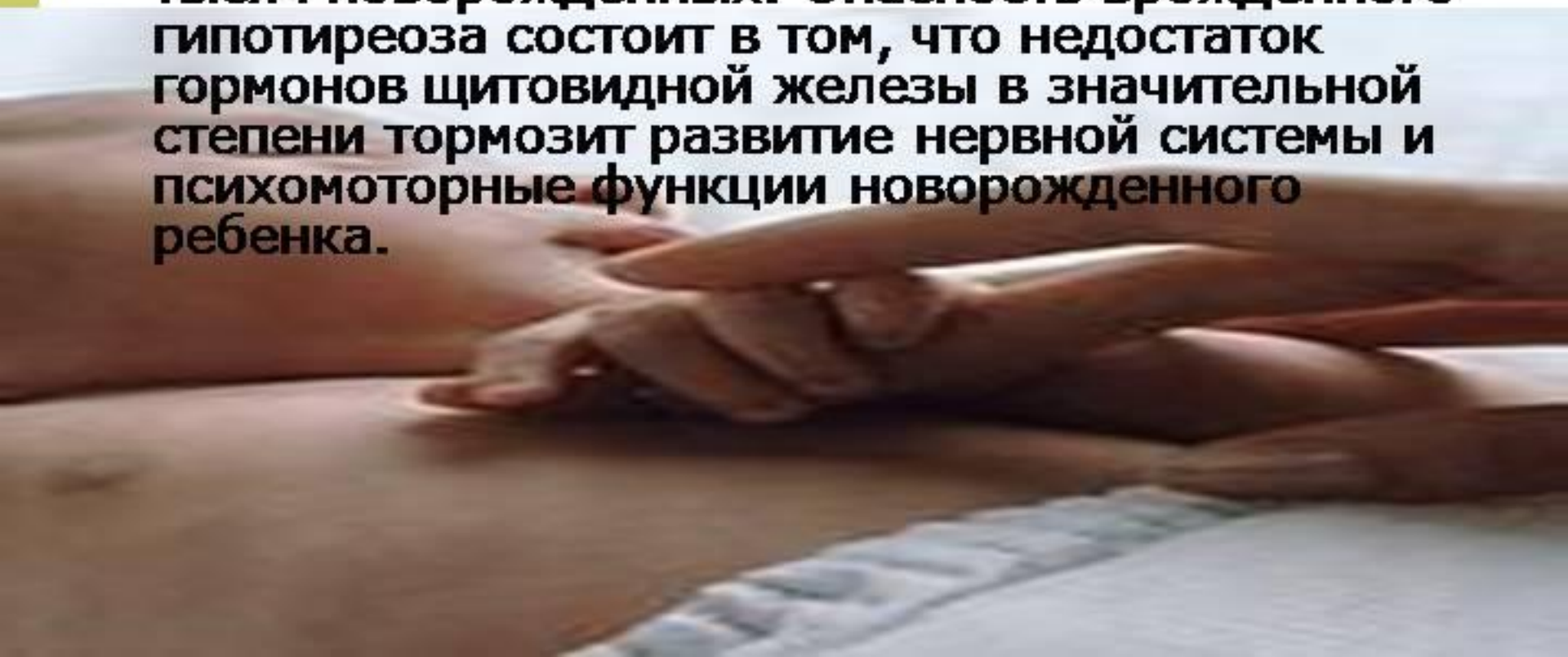
Тест на стимуляцию
тиролиберином

Патогенез первичного и вторичного гипотиреоза



Врожденный гипотиреоз

- это эндокринное заболевание, характеризующееся снижением функции щитовидной железы. Врожденный гипотиреоз встречается довольно редко – 1 случай на пять тысяч новорожденных. Опасность врожденного гипотиреоза состоит в том, что недостаток гормонов щитовидной железы в значительной степени тормозит развитие нервной системы и психомоторные функции новорожденного ребенка.



Врожденный гипотиреоз



- ◆ Встречаемость врожденного гипотиреоза в Европе 1 случай на 4 000 – 5 000 новорожденных.
- ◆ Девочки болеют в 2 раза чаще мальчиков.

Этиология врожденного гипотиреоза

Врожденный гипотиреоз – гетерогенная группа заболеваний, обусловленных морфофункциональной незрелостью гипоталамо-гипофизарной системы, щитовидной железы или их анатомическим повреждением во внутриутробном периоде.

Первичный врожденный гипотиреоз.

Дисгенезия щитовидной железы



**Эктопия
щитовидной
железы**

встречается в 65 %
случаев **дисгенезии**
щитовидной
железы.

Первичный врожденный гипотиреоз. Дисгормоногенез



Генетические дефекты синтеза, секреции, периферического метаболизма тиреоидных гормонов выявляются у 5-10% новорожденных с гипотиреозом. Наследование аутосомно-рецессивное.

Вторичный врожденный гипотиреоз



5% случаев
гипотиреоза у
новорожденных.
Частота
встречаемости
1:100 000
новорожденных.



Вовремя не начатое лечение приводит к необратимым изменениям ЦНС ребенка, задержке его психического развития и резкому снижению интеллекта

Почему был введен скрининг на врожденный гипотиреоз?

- ◆ Высокая частота встречаемости врожденного гипотиреоза.
- ◆ Лечение в первые дни жизни предотвращает грубую задержку умственного развития.
- ◆ Клинические проявления заболевания проявляются после 3-х месяцев.
- ◆ Высокая чувствительность метода.
- ◆ Лечение дешевое, простое, эффективное.
- ◆ Высокая экономическая эффективность.

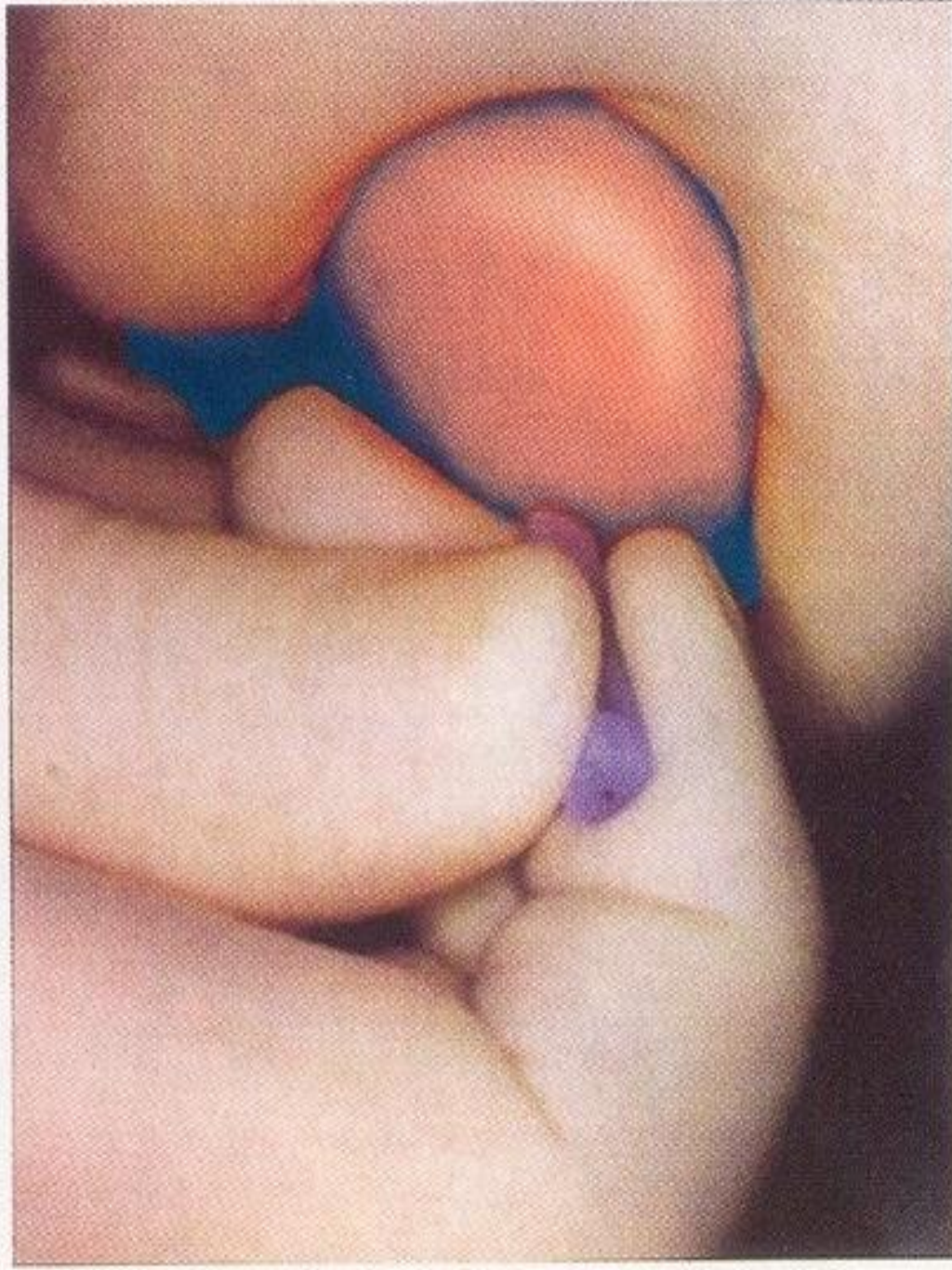
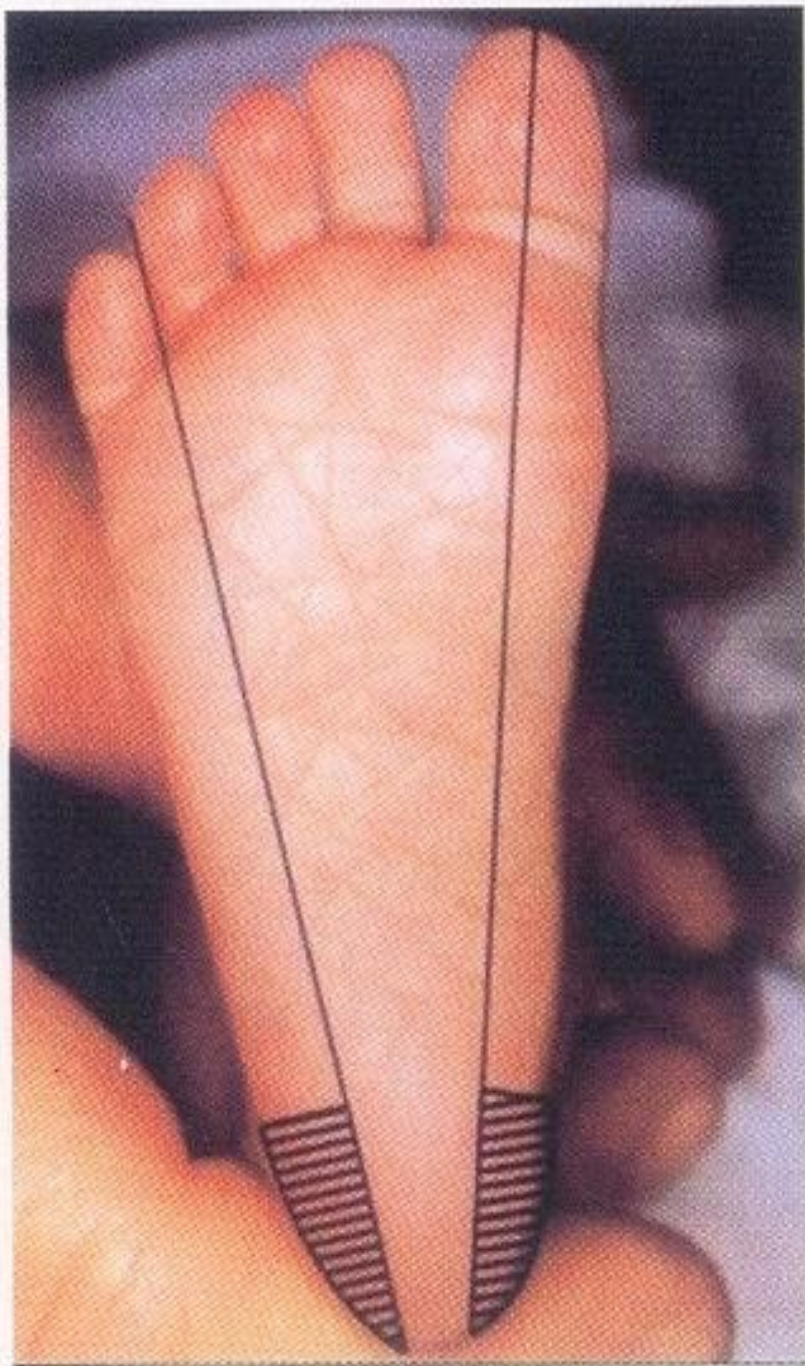
Диагностика гипотиреоза

Основной метод диагностики гипотиреоза – это анализ уровня гормонов щитовидной железы в крови.

У новорожденного ребенка практически невозможно обнаружить первые симптомы врожденного гипотиреоза, а своевременная диагностика заболевания очень важна, поэтому не так давно в России, как ранее в других странах, ввели *специальный скрининг в роддоме*. У всех новорожденных детей берут небольшое количество крови и определяют содержание ТТГ (тиреотропного гормона). При повышенных и пограничных цифрах ребенка тщательно обследуют, чтобы в случае выявления заболевания своевременно начать лечение

В России при скрининге определяют ТТГ, для окончательной постановки диагноза – гормоны ТТГ и Т4. В 70-90% случаев у ребенка при обследовании кроме изменения концентрации гормонов в крови можно обнаружить либо отсутствие щитовидной железы, либо выраженное уменьшение её в размерах, которое может сочетаться с неправильным расположением. Размеры и расположение щитовидной железы, либо её отсутствие можно определить с помощью УЗИ.





Скрининг на врожденный гипотиреоз

Содержание ТТГ в крови здоровых новорожденных – менее 20 мкЕд/мл



При превышении данного уровня
проводится повторное обследование ребенка через 3–4 недели



MedicalPlanet.ru
избранное по медицине

При содержании ТТГ свыше 50 мкЕд/мл проводится определение содержания ТТГ, тироксина (Т4) и трийодтиронина (Т3) в плазме крови

Лечение гипотиреоза

При своевременной диагностике и раннем назначении лечения (до 3 недели жизни) заболевание полностью поддается коррекции. Если по какой-либо причине диагноз вовремя не был поставлен, мозг повреждается необратимо! На тот момент, когда появляются видимые симптомы гипотиреоза, восстановлению работа мозга уже не подлежит, ребенок будет глубоким инвалидом. Дети же, которым лечение начато в первые месяцы жизни, растут и развиваются нормально.

Дозы L-Тироксина для лечения гипотиреоза у детей

Доношенные новорожденные	50 мкг в день
Недоношенные новорожденные	25 мкг в день
Первые 6 месяцев жизни	8-10 мкг на кг массы тела в день
Вторые 6 месяцев жизни	6-8 мкг на кг массы тела в день
Начиная с 2 года жизни	100 мкг на 1 кв. метр поверхности тела в день

Контроль за лечением осуществляется по оценке клинической картины, веса, общего и психического развития, уровня ТТГ и Т4 (на первом году жизни - каждые 3 месяца). В возрасте 1 года - целесообразно провести уточнение диагноза на фоне отмены лечения. L-Тироксин отменяют на 2-3 недели и исследуют ТТГ и Т4. При получении нормальных показателей лечение не возобновляют, а анализы повторяют через 2 недели, 1 и 6 месяцев.

У тех детей, которые по каким-либо причинам (роды на дому и т.д.), оказались необследованными на 4-5 день жизни на предмет врожденного гипотиреоза, наличие нижеперечисленных симптомов может свидетельствовать в пользу его наличия и требует, во-первых, определения уровня ТТГ в крови, а во-вторых, немедленного лечения тироксином в случае подтверждения диагноза.

Таблица 2. Дозы тироксина для лечения гипотиреоза у детей

Доношенные новорожденные	50 мкг в день
Недоношенные новорожденные	25 мкг в день
Первые 6 мес. жизни	8–10 мкг на 1 кг массы тела в день
Вторые 6 мес. жизни	6–8 мкг на 1 кг массы тела в день
Начиная со 2-го года жизни	100 мкг на 1 м ² поверхности тела в день