



Врождённый гипотиреоз



Врожденный гипотиреоз - гетерогенная группа заболеваний, проявляющаяся врожденным дефицитом тиреоидных гормонов, развивающимся вследствие дисгенезии щитовидной железы или гипофизарной системы, а также вследствие врожденных дефектов синтеза тиреоидных гормонов и различных экзогенных воздействий (медикаменты, материнские блокирующие антитела и прочее). Другими словами, термином "врожденный гипотиреоз" обозначается гипотиреоз любого генеза, который манифестирует и диагностируется при рождении.



Что провоцирует Врожденный гипотиреоз:

Врожденный гипотиреоз примерно в 85 % случаев является спорадическим и в подавляющем большинстве случаев развивается вследствие дисгенезии щитовидной железы. Примерно в 15 % случаев причиной врожденного гипотиреоза является наследование дефектов синтеза Т4 или воздействие материнских антител к щитовидной железе (блокирующие антитела, циркулирующие у женщин с аутоиммунной патологией щитовидной железы). Для отдельных форм врожденного гипотиреоза в настоящее время известны генетические мутации, приводящие к его развитию.

Основные причины врожденного гипотиреоза.

I. Дисгенезия щитовидной железы:

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

II. Врожденные дефекты синтеза Т4:

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

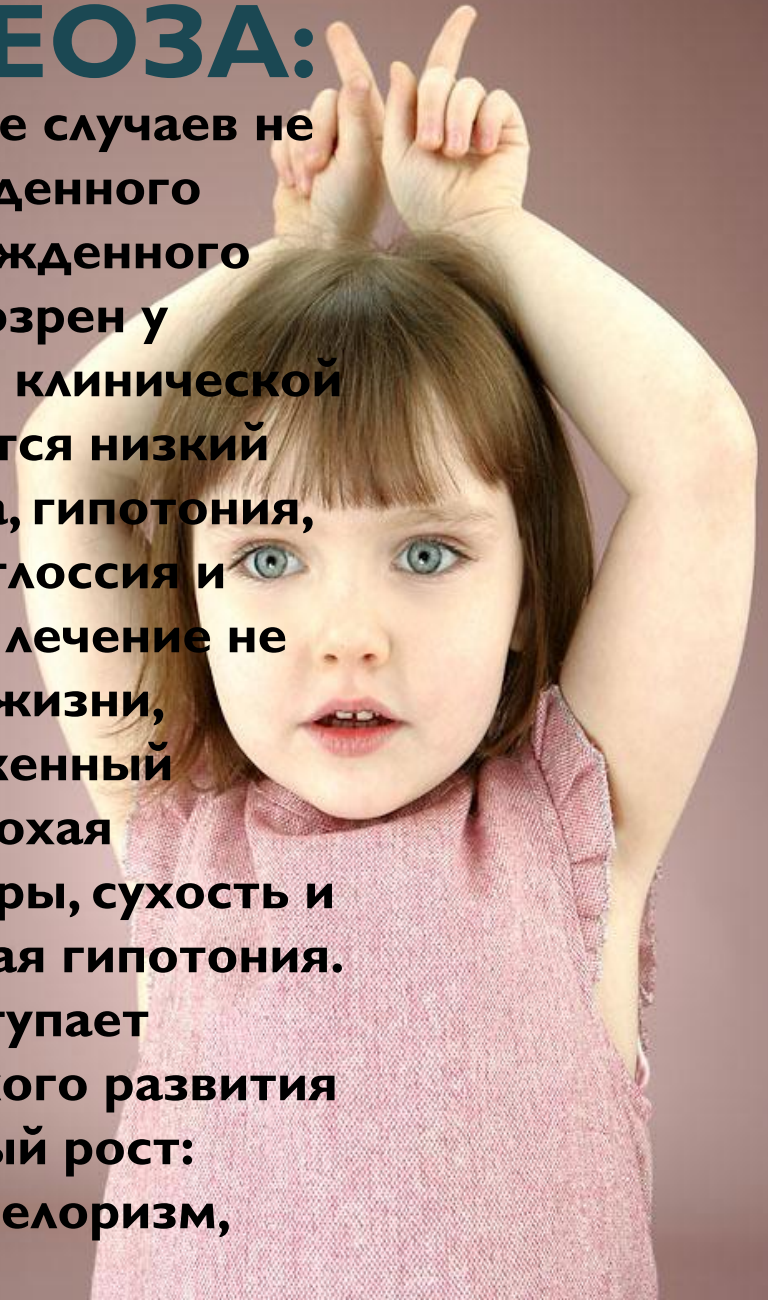


Патогенез (что происходит?) во время Врожденного гипотиреоза:

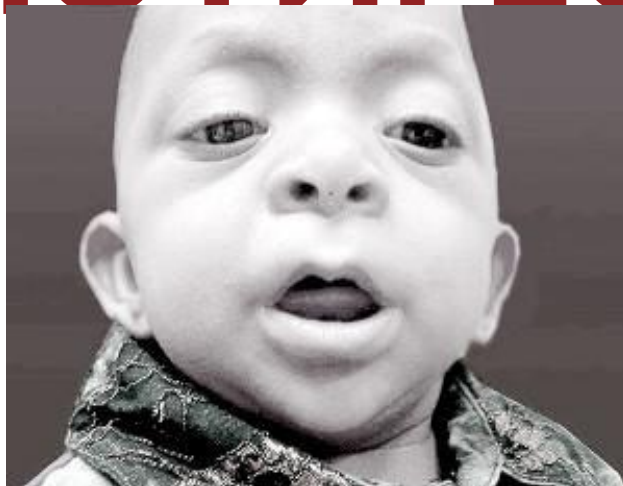
Внутриутробное развитие плода, у которого по тем или иным причинам не функционирует или отсутствует щитовидная железа, осуществляется за счет материнских тиреоидных гормонов, проникающих через плаценту. После рождения уровень материнских тиреоидных гормонов в крови у плода быстро падает. В неонатальном периоде, особенно раннем, тиреоидные гормоны критически необходимы для развития цнс новорожденного, особенно для продолжающихся процессов миелинизации нейронов коры головного мозга. При дефиците тиреоидных гормонов в этот период формируется необратимое недоразвитие коры головного мозга ребенка, клинически проявляющееся различной степенью умственной отсталости вплоть до кретинизма. При своевременном начале заместительной терапии (в идеале первая неделя жизни) развитие цнс практически соответствует норме. Наряду с развитием патологии цнс при несвоевременно компенсированном врожденным гипотиреозом страдает формирование скелета и других внутренних органов.

СИМПТОМЫ ВРОЖДЕННОГО ГИПОТИРЕОЗА:

Клинические симптомы в большинстве случаев не помогают в ранней диагностике врожденного гипотиреоза. Только в 5 % случаев врожденного гипотиреоза может быть сразу заподозрен у новорожденных на основании данных клинической картины. К ранним симптомам относятся низкий голос, вздутый живот, пупочная грыжа, гипотония, увеличенный задний родничок, макроглоссия и увеличение щитовидной железы. Если лечение не начато, в дальнейшем, на 3-4 месяцев жизни, появляются такие симптомы, как сниженный аппетит, затруднение при глотании, плохая прибавка массы тела, метеоризм, запоры, сухость и бледность кожи, гипотермия, мышечная гипотония. После 5-6 месяца на первый план выступает задержка психомоторного и физического развития ребенка, а также диспропорциональный рост: широкая запавшая переносица, гипертелоризм, позднее закрытие родничков.



ЛЕЧЕНИЕ ВРОЖДЕННОГО ГИПОТИРЕО



Диагноз «врожденный гипотиреоз» (ВГ)- не приговор. Современное лечение полностью восстанавливает необходимое количество гормонов. При своевременной начатой терапии малыши по умственному и физическому развитию ничем не отличаются от своих сверстников. Критерий правильности лечения – это нормальный для возраста уровень ТТГ.

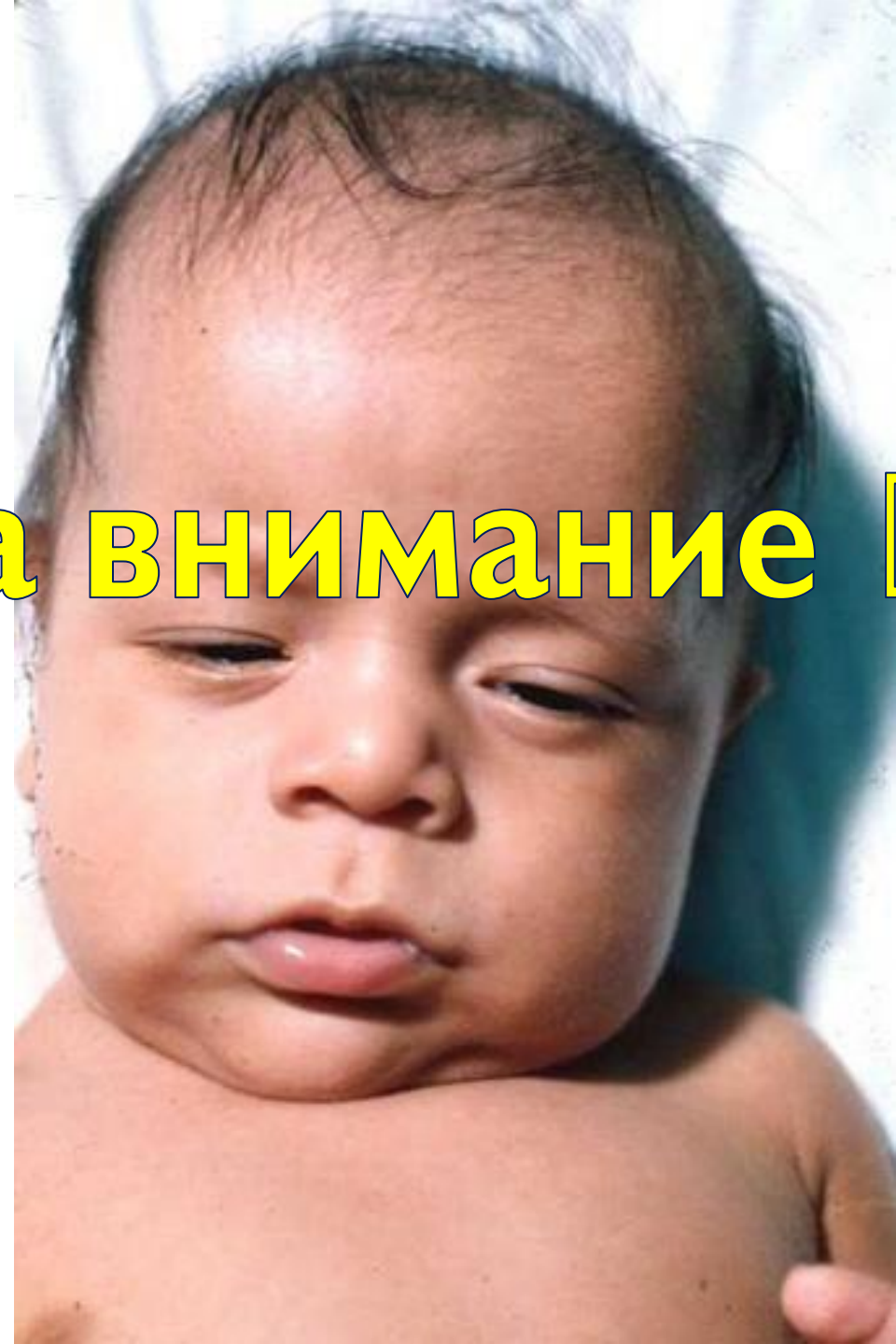
Причиной развития гипотиреоза могут быть разные генетические и прочие факторы, но ни в одном из них себя (мужа, свекровь и прочих родственников) винить не надо. Специалисты считают повторение такой ситуации в одной семье маловероятным. Конечно, при подготовке к следующей беременности стоит проконсультироваться у генетиков.

Клинический признак	Количество баллов
Пупочная грыжа	2
Отечное лицо	2
Запоры	2
Женский пол	1
Бледность, гипотермия кожи	1
Увеличенный язык	1
Мышечная гипотония	1
Желтуха более 3 нед	1
Шелушение и сухость кожи	1
Открытый задний родничок	1
Беременность более 40 нед	1
Масса тела при рождении более 3500 г	1
Примечание. При сумме более 5 баллов следует подозревать ВГ.	



Основная цель лечения — устранение расстройств обмена веществ и компенсация недостаточности щитовидной железы. Основным методом лечения гипотиреоза — пожизненная заместительная терапия препаратами тиреоидных гормонов. Необходим подбор индивидуальной адекватной дозы препаратов для каждого ребёнка: на первом этапе лечения — с целью достижения эутиреоидного («равновесного») состояния, а на втором — обеспечение сохранения компенсации заболевания [1].





Спасибо за внимание