

ВРОЖДЕННЫЙ ГИПОТИРЕОЗ. ВАЖНОСТЬ ПОСТАНОВКИ ДИАГНОЗА В ПЕРВЫЕ СУТКИ ЗАБОЛЕВАНИЯ

Черевко В. В. Сенаторова А. В.

Харьковский национальный медицинский университет, Харьков,
Украина.

В статье приведена информация о важности ранней диагностики и лечение врожденного гипотиреоза на основе клинического случая

Ключевые слова: врожденный гипотиреоз, неонатальный скрининг

В настоящее время нет сомнений, что врожденный гипотиреоз является важной эндокринологической патологией детского возраста.

Одним из ярких достижений современной педиатрической эндокринологии служат разработка и внедрение в службу здравоохранения программы неонатального скрининга на врожденный гипотиреоз. С экономической точки зрения установлено, что обществу в 4 раза дешевле обходится массовый скрининг, чем отсутствие такового лечения детей, становящихся инвалидами из-за запоздалой диагностики.

Согласно МКБ X диагностируют: E00 – Синдром врожденной йодной недостаточности, E03.0 – Врожденный гипотиреоз с зобом, E03.1 – Врожденный гипотиреоз без зоба.[1]

Врожденный гипотиреоз (ВГ) - тяжёлое инвалидизирующее, достаточно гетерогенное по этиологии заболевание, обусловленное анатомическим повреждением щитовидной железы (ЩЖ), гипоталамо-гипофизарной системы или их морфо-функциональной незрелостью во внутриутробном периоде.

ВГ регистрируется с частотой от 1 на 4 000—5 000 новорожденных в Европе и Северной Америке до 1 на 6 000—7 000 — в Японии. При этом у девочек данная патология встречается в 2—2,5 раза чаще, чем у мальчиков. [2]
По статистическим данным МОЗ Украины, распространенность гипотиреоза у

детей не превышает 0,035%. Однако относительно невысокий показатель может быть объяснен низким уровнем выявляемости и диагностики данного патологического состояния вследствие вариабельности и малоспецифичности его симптомов.

Очень важным этапом в раннем выявлении, своевременном лечении и предупреждении тяжелых проявлений заболевания является то, что ВГ был включен в программу скрининга новорожденных. В Украине массовый скрининг на врожденный гипотиреоз введен с 2006 года. Частота ВГ, по данным неонатального скрининга, колеблется в пределах от 1/2500 до 1/4000 новорожденных и достигает максимума в регионах с тяжелым йодным дефицитом. В нашей стране неонатальный скрининг проводится бесплатно в первые дни жизни новорожденного и является обязательным. Благодаря повсеместному внедрению скрининга на ВГ практически перестали встречаться случаи поздней диагностики и связанной с этим случаи задержки умственного развития.

Опасность врожденного гипотиреоза состоит в том, что недостаток гормонов щитовидной железы в значительной степени тормозит развитие нервной системы и психомоторные функции новорожденного ребенка.[3]

В последние годы были проведены ряд работ, посвященных проблеме умственного развития детей с ВГ, в которых преимущественно анализировался интегральный показатель интеллектуального развития – IQ (Fisher D.A.,2000; Филимонова Н.А.,2003; Hopfner S.,2005; Rovet J.F.,2005; Dimitropoulos A.,2009; Нюо К.,2011). У детей при своевременном начале заместительной терапии показатели IQ в большинстве случаев находятся в пределах нормальных значений, однако при сравнении со здоровыми сверстниками этот показатель на 7-10 баллов ниже. У детей с ВГ поздние сроки начала терапии, тяжесть заболевания и недостаточная стартовая доза препаратов левотироксина оказывают неблагоприятное воздействие на интеллектуальный прогноз (Salerno M.,1999; Hrytsiuk I.,2002; Dluholucky S.,2006; Dimitropoulos A.,2009). [4]

Кроме того, у детей с ВГ, наряду с пороками развития ЩЖ, нередко наблюдаются врожденные аномалии других органов и систем: пороки сердца, почек и иные дисморфные симптомы

Клиническое наблюдение

Новорожденным М., 8 дней поступил в отделение патологии новорожденных по поводу образования в области срединной линии шеи. С предварительным диагнозом врожденный гипотиреоз.

Из анамнеза известно, что ребенок от 2 беременности. Женщина не состояла на учете в женской консультации, злоупотребляет алкоголем. Ребенок родился в сроке гестации 41 неделя. По шкале Апгар 5. Частота сердечных сокращений 98, дыхание редкое, нерегулярное, крик слабый, мышечный тонус ослаблен, тело розовое, конечности цианотичные, рефлекторная возбудимость снижена. Вес 4100г, рост 53 см, окружность головы 36см, окружность груди 32см. После рождения контакт кожи с кожей не был осуществлен, так как ребенок был направлен в палату интенсивной терапии. Где ему была проведена санация дыхательных путей, поместили под лампу с лучистым теплом для дополнительного согревания, обеспечили дополнительную подачу кислорода. На четвертый день взят анализ на врожденный гипотиреоз. Ребенок был выписан домой из роддома на 5 сутки.

При первичном осмотре в отделении патологии новорожденного состояние ребенка средней степени тяжести. При пальпации родничковых зон, было выявлено открытие заднего родничка 1 см, передний родничок 4,2 см. В области срединной линии шеи имеется образование, мягкой консистенции, подвижное. При боковом осмотре боковой выступ составляет 2 см. (Рис 1)

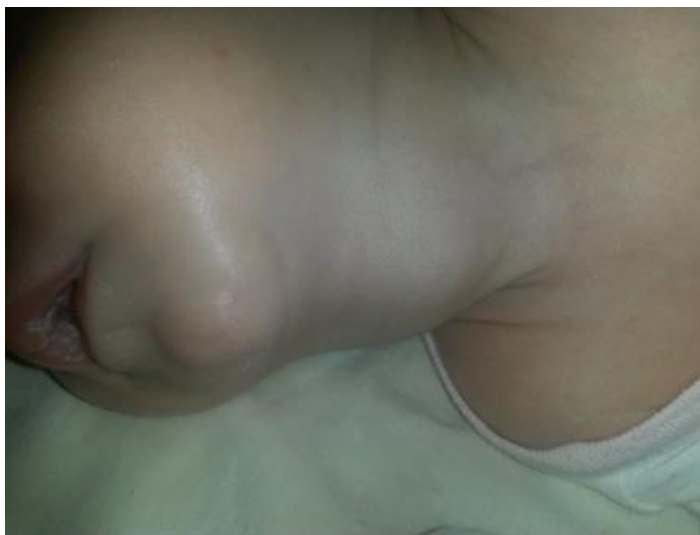


Рис 1. Образование в области шеи у мальчика 8 дней

Ребенок адинамичен, постоянно спит, крик слабый. Кожа бледная, сухая, холодная на ощупь. Видимые слизистые чистые. Наблюдается пролонгированная желтуха, отечность конечностей и лица, гипотонический тонус мышц. Температура тела 35.7, частота дыхательных движений 45 за минуту. Вес ребенка на момент поступления 3900г. Сосательный и поисковый рефлекс снижены. Рефлексы Бабинского, хоботковый и Куссмауля отсутствуют. Язык большого размера. Аускультативно выслушивается пуэрильное дыхание. Наблюдается запор. Живот вздутый. Пупочный остаток не отпал. Рана пупочного кольца чистая.

По шкале Апгар при подозрении на врождённый гипотиреоз 9 баллов (отечность конечностей, запоры, бледность кожных покровов, мышечная гипотония, пролонгированная желтуха, роднички больших размеров, большая масса при рождении)

Дополнительные методы исследования:

- *Уровень тиреотропного гормона* 41 мЕд/л (норма – до 20мЕд/л)
- *Общий анализ крови:* нормохромная анемия (HGB 170, RBC 3.5)
- *Биохимический анализ крови:* повышение общего билирубина 325мкмоль/л за счет прямого 110,8 мкмоль/л, повышение уровня креатинина (150 ммоль/л)

- *Общий анализ мочи:* в пределах нормы
- *ЭКГ* - брадикардия и снижение вольтажа зубцов;
- *Капrogramма* – в пределах нормы
- *УЗИ щитовидной железы* – равномерное увеличение обеих долей ЩЖ без выявления узелков и уплотнений. Структура однородная. Объем 1,2 при норме 0,52-0,95. Вес 2.5г. Контуры железы нечеткие, что свидетельствует о воспалительном процессе Увеличение надключичных и шейных лимфатических узлов.
- *Анализ крови на гормоны щитовидной железы:* низкий уровень свободного Т4 (0,2нг% – норма 0.5-1.6нг%) и повышенный уровень ТТГ (57мЕд/л – норма 1.1-17.0мЕд/л)
- *Рентгенография шеи*– отсутствие в ЩЖ мелкозернистых обызвествлений (исключили папиллярный рак ЩЖ)

Табл. 1. Дифференциальная диагностика врожденного гипотериоза.

СОСТОЯНИЯ	ПОКАЗАТЕЛИ ФУНКЦИИ ЩИТОВИДНОЙ ЖЕЛЕЗЫ					
	ПРИ ПЕРВИЧНОМ ОБСЛЕДОВАНИИ		ПРИ ПОДТВЕРЖДЕНИИ ДИАГНОЗА			
	ОБЩИЙ Т4	ТТГ	Свободный Т4	ОБЩИЙ Т4	Индекс связывания тиреоидных гормонов	ТТГ
Первичный гипотериоз	ПОНИЖЕН	ПОВЫШЕН	ПОНИЖЕН	ПОНИЖЕН	ПОНИЖЕН ИЛИ НОРМА	ПОВЫШЕН
Компенсированный первичный гипотериоз	ПОНИЖЕН ИЛИ НОРМА	ПОВЫШЕН	НОРМА	НОРМА	НОРМА	ПОВЫШЕН
Преходящий первичный гипотериоз	ПОНИЖЕН	ПОВЫШЕН	НОРМА	НОРМА	НОРМА	НОРМА
Вторичный гипотериоз	ПОНИЖЕН	ЗНАЧИТЕЛЬНО СНИЖЕН	ПОНИЖЕН	ПОНИЖЕН	ПОНИЖЕН ИЛИ НОРМА	ПОНИЖЕН ИЛИ НОРМА
Дефицит тироксинсвязывающего глобулина	ПОНИЖЕН	НОРМА	НОРМА	ПОНИЖЕН	ПОВЫШЕН	НОРМА

Проведена дифференциальная диагностика возможных заболеваний по показателям гормонов щитовидной железы. (Табл.1.)

На основании анамнеза, жалоб, лабораторных исследований был поставлен диагноз врожденный гипотиреоз с зобом.

Назначение L-тироксина в дозе 12мкг/кг, для коррекции дефицита гормонов щитовидной железы. Через две недели ежедневного употребления L-

тироксина в одно и тоже время наблюдалось уменьшение размера щитовидной железы. Уровень билирубина снизился до 80мкмоль/л. Ребенок стал активнее, стал кратковременно держать голову, фиксировал взгляд на предмет, повысился мышечный тонус, рефлексy стали более выражены.

Катамнестическое исследование через 6 месяцев после выявления заболевания: на УЗИ выявлено, что объем щитовидной железы не превышает 0,84см³, вес 1.5г. При пальпации обеих долей щитовидной железы и перешейка, не выявлено увеличения. Лимфатические узлы не увеличены. Психическое и физическое развитие ребенка соответствует возрасту

Для новорожденных с врожденным гипотиреозом период первых 6 месяцев постнатальной жизни является самым ответственным для прогноза умственного развития (фаза окончательного формирования головного мозга: глиогенез, миелинизация аксонов и дендритов), что обосновывает необходимость максимально раннего распознавания болезни и назначения заместительной гормональной терапии. Своевременно назначенная заместительная терапия адекватными дозами L-тироксина и строгое соблюдение родителями рекомендаций врача обеспечивают нормальное или близкое к таковому физическое, интеллектуальное, нервно-психическое развитие ребенка с врожденным гипотиреозом. Поздний старт терапии или неадекватный подбор дозы тиреоидных гормонов приводит к выраженным неврологическим и ментальным нарушениям.[5]

Список литературы согласно с ДСТУ ГОСТ 7.1:2006

1. Жуковский М.А. Детская эндокринология. 3-е изд. — М.: Медицина, 2015. 655-656 с. Zhukovskiy M.A.(2015) Detskaya Endokrinologiya [Children endocrinology] Moscow: Medicina. vol. 3, pp. 655-656
2. Viet G. V. Neonatal hypothyroidism: treatment and outcome. // Thyroid. 1999. – Vol. 9. - №1. – pp. 79-84.
3. Петеркова В.А., Семичева Т.В., Тюлбаков А.Н., Карева М.А. Адреногенитальный синдром у детей: неонатальный скрининг, диагностика

- и лечение (методические рекомендации) // Вопросы практической педиатрии.-2006.-№2.-С.9-13.
4. Rovet J. F., Walker W., Bliss B. Long term sequelae of hearing impairment in congenital hypothyroidism . // J. Pediatr. 2016. - Vol. 128.-P. 776-783.
 5. Логинова Е.С. Психофизиологическая структура вербального и невербального интеллекта детей 6-7 и 9-10 лет с разной успешностью обучения // Автореф. канд. диссертации М.- 2003. - 21 с.
 6. Безлер Ж.А. Врожденный и транзиторный гипотиреоз: учеб-метод. пособие / Ж.А. Безлер, И.А. Логинова. – Минск: БГМУ, 2011

Черевко В. В.¹ Сенаторова А. В.²

¹ Харківський національний медичний університет

² Кандидат медичних наук, асистент кафедри педіатрії №1 та неонатології

Вроджений гіпотиреоз. Важливість постановки діагнозу в першу добу захворювання.

У статті наведено інформацію про важливість ранньої діагностики та лікування вродженого гіпотиреозу на основі клінічного випадку

Ключові слова: вроджений гіпотиреоз, неонатальний скринінг

Cherevko V. V.¹ Senatorova A. V.²

¹ Kharkov National Medical University

² PhD in Medical Sciences, Assistant of the Department of Pediatrics №1 and Neonatology KhNMU

Congenital hypothyroidism. Importance of diagnosis in the first day of the disease.

The article provides information about the importance of early diagnosis and treatment of congenital hypothyroidism based on a clinical case.

Key words: congenital hypothyroidism, neonatal screening