

Врожденный гипотиреоз

Определение

- Гипотиреоз – это синдром, обусловленный снижением действия T_3 и T_4 на ткани – мишени

Страдают

- Нервная система
- Сердечно - сосудистая система
- Желудочно–кишечный тракт
- Почки

Трудности перинатальной диагностики связаны...

- Врожденный гипотиреоз чаще спорадический, а не наследственный
- Надежных генетических маркеров нет
- Среди беременных не выявлена группа риска
- Невозможно получить кровь плода для перинатальной диагностики

Эмбриогенез

- 3 - 4 неделя – возникновение зачатка щитовидной железы
- 8 - 12 неделя – начало функционирования щитовидной железы
- К 36 неделе – концентрация ТТГ, T_3 , T_4 достигают нормы взрослых

Тиреоидные гормоны плода и матери

- До 50% T_4 в крови плода представлены материнскими. Таким образом материнские тиреоидные гормоны защищают плод от гипотиреоза
- Гипотиреоз у беременных приводит к бесплодию или самопроизвольным абортам (50%)
 - Частота гипотиреоза у беременных всего 0,3%

Функция щитовидной железы новорожденного

- В первые 30 мин. ТТГ новорожденного стремительно растет. Снижение концентрации происходит в первую неделю жизни
- Под действием ТТГ наблюдается сходная ситуация с T_3 и T_4 . Стремительный рост в первые часы и постепенное снижение к концу недели жизни

Поздняя диагностика гипотиреоза приводит

- Необратимые последствия для умственного развития ребенка
- Отставание в стато – моторном развитии
- Грубое отставание в физическом развитии. Низкорослость в возрасте до 6 лет обусловлена прежде всего гипотиреозом

Основной лозунг – это профилактика

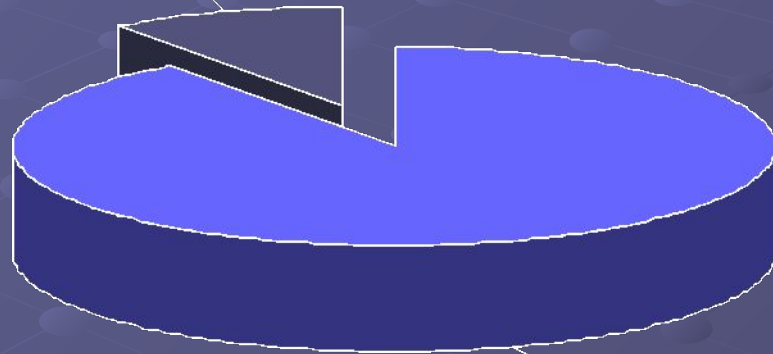
5% пациентов специальных интернатов – это последствия поздно диагностированного гипотиреоза

Варианты обследования

- Первый этап – T_4 , второй - ТТГ
 - Выявление снижения концентрации T_4 более чем на 20% от нормы
 - На 2 этапе исследуют ТТГ
 - Частота выявления ВГ : 1 : 4 000 родов
- Только ТТГ
 - Частота выявления ВГ: 1 : 3 800 родов,
т.к. выявляется компенсированный ВГ ($T_4 - N$,
ТТГ - $> N$)

Генетика

Наследственный
; 10%



Спорадический
90%

Этиология

- Первичный гипотиреоз (95%)
 - Дисгенезия щитовидной железы (аплазия, гипоплазия, эктопия)
 - Нарушение синтеза ТГ или их метаболизма
- Вторичный гипотиреоз (5%)
 - Пороки развития головного мозга и черепа
 - Родовая травма гипофиза
 - Аплазия гипофиза

Лечение

- Пожизненная заместительная терапия тироксином под контролем ТТГ и T_4

Прогноз

- Прогноз благоприятный если лечение начато своевременно (до 3 месяцев), проводится регулярно и правильно