

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ВРОЖДЕННОГО ГИПОТИРЕОЗА У 7 МЕСЯЧНОГО РЕБЕНКА

Эфендиева М.З.¹, Алиева А.Э.¹, Бабаев Т.Н.²
НИИ Педиатрии имени К.Я. Фараджевой¹,
Ленкоранский Перинатальный Центр²

Врожденный гипотиреоз (ВГ)- гетерогенная по этиологии группа заболеваний щитовидной железы, проявляющихся сразу после рождения и характеризующихся частичным или полным выпадением ее функции. Наиболее частой причиной врожденного гипотиреоза (85–90 % случаев) является патология самой щитовидной железы вследствие дефектов в железистой формации во время эмбриогенеза. Основные принципы проведения неонатального скрининга ВГ заключаются в следующем. Все варианты врожденного гипотиреоза сопровождаются низкими уровнями тиреоидных гормонов (Т₄, Т₃), повышение уровней тиреотропного гормона (ТТГ). Гипотиреоз у новорожденных детей имеет скудную клиническую картину. Полная клиническая картина развивается к 3–6 месяцам жизни ребенка. Сразу же после установления диагноза, а также в сомнительных случаях должна быть начата заместительная терапия препаратами тиреоидных гормонов.

Ключевые слова: врожденный гипотиреоз, задержка развития, заместительная терапия.

Врожденный гипотиреоз (ВГ) - гетерогенная по этиологии группа заболеваний щитовидной железы, проявляющихся сразу после рождения и характеризующихся частичным или полным выпадением ее функции. Основная функция щитовидной железы-синтез содержащих йод Т₄ (тироксин) и Т₃ (трийодтиронин). Тиреоидные гормоны повышают потребление кислорода, стимулируют синтез белка, влияют на рост и дифференцировку тканей, а также на обмен углеводов, липидов, витаминов. Дефицит йода или эндемический зоб-самая частая причина врожденного гипотиреоза в мире. В регионах зобной эндемии существенно повышается риск рождения детей с врожденным гипотиреозом по сравнению с общими показателями в популяции [1].

Дефицит тиреоидных гормонов приводит к замедлению развития мозга, уменьшению количества нейронов и глиальных клеток, снижению содержания миелина, снижению плотности аксонов и синапсов, что сказывается на психомоторном, речевом и интеллектуальном развитии ребенка.

Частота врожденного гипотиреоза колеблется от 1 случая на 4000–5000 новорожденных в Европе и Северной Америке до 1 случая на 6000–7000 новорожденных

в Японии. Кроме того, у детей с синдромом Дауна риск развития ВГ в 35 раз выше по сравнению с общей популяцией. У девочек заболевание встречается в 2–2,5 раза чаще, чем у мальчиков.

По степени выраженности проявлений гипотиреоз у детей может быть транзиторным (преходящим), субклиническим, манифестным. В зависимости от уровня нарушения выработки тиреоидных гормонов выделяют первичный (тиреогенный), вторичный (гипофизарный) и третичный (гипоталамический) гипотиреоз у детей.

Наиболее частой причиной врожденного гипотиреоза (85–90 % случаев) является патология самой щитовидной железы вследствие дефектов в железистой формации во время эмбриогенеза. Сюда входят эктопия, агенезия и гипоплазия. Спровоцировать поражение щитовидной железы плода могут неблагоприятные факторы окружающей среды (радиация, недостаток йода в пище), внутриутробные инфекции, прием беременной некоторых медикаментов (тиреостатиков, транквилизаторов, бромидов, солей лития), наличие в анамнезе аутоиммунного тиреоидита, эндемического зоба, однако точные причины этих изменений остаются неизвестными. В 10–15 % случаев гипотиреоз у детей

связан с нарушением синтеза тиреоидных гормонов, их метаболизма или повреждением тканевых рецепторов, отвечающих за чувствительность тканей к их действию. Вторичный и третичный гипотиреоз у детей может быть обусловлен врожденной аномалией гипофиза и (или) гипоталамуса либо генетическим дефектом синтеза тиреотропного гормона (ТТГ) и тиреолиберина, регулирующих секрецию гормонов щитовидной железы[2].

Своевременно поставить диагноз и, следовательно, вовремя начать лечение можно только при проведении раннего (в первые дни жизни) обследования всех новорожденных. Основные принципы проведения неонатального скрининга ВГ заключаются в следующем. Все варианты врожденного гипотиреоза сопровождаются низкими уровнями тиреоидных гормонов (T_4 , T_3), повышение уровней тиреотропного гормона (ТТГ) характерно для первичного гипотиреоза. Но поскольку он представляет собой наиболее распространенный вариант заболевания (до 90% всех случаев), в большинстве стран в основе скрининга лежит определение ТТГ. В США и Канаде скрининг базируется на определении T_4 [2].

Клиническая картина: Гипотиреоз у новорожденных детей имеет скудную клиническую картину. Симптомы ВГ развиваются постепенно, особенно если ребенок находится на грудном вскармливании, поскольку в материнском молоке также содержатся гормоны щитовидной железы.

Полная клиническая картина развивается к 3–6 месяцам жизни ребенка. Формируются проявления микседемы: грубые черты лица, широкая переносица, узкие глазные щели, большой отечный язык, короткая шея, дистрофические изменения придатков кожи, пропорции тела приближаются к хондродиспластическим. При прогрессировании заболевания возникают нарушения интеллекта, которые носят необратимый характер, замедленное окостенение эпифизов костей, позднее развитие вторичных половых признаков. Изменения затрагивают основные механизмы обмена, что проявляется снижением температуры тела, низким вольтажом электро-

кардиограммы, брадикардией, гипотензией [2].

Диагностика:

Биохимический анализ:

- оценка уровня ТТГ в цельной крови (неонатальный скрининг);

- оценка уровней ТТГ, свободного T_4 в сыворотке. Низкий уровень свободного T_4 и повышенный уровень ТТГ являются важнейшими биохимическими признаками первичного ВГ. У новорожденных с компенсированным первичным ВГ уровень общего и свободного T_4 может быть нормальным, но уровень ТТГ повышен. В случае транзиторного первичного ВГ функция ЩЖ при повторных исследованиях нормализуется через несколько недель или месяцев. При вторичном ВГ уровень общего и свободного T_4 снижен, а уровень ТТГ обычно нормальный, но может быть несколько повышенным или сниженным.

Если уровень ТТГ составляет от 9 до 40 мкЕд/мл, в лаборатории проводится повторное определение из того же образца крови в дубликate с 6 стандартами.

Если уровень ТТГ в сыворотке выше 20,0 мкЕд/мл, а уровень свободного T_4 ниже порогового значения для данной лаборатории, показано немедленное назначение заместительной терапии тиреоидными препаратами.

Если уровень ТТГ в сыворотке выше 20,0 мкЕд/мл (до 40,0 мкЕд/мл), но уровень свободного T_4 в норме, лечение не назначается, за ребенком ведется наблюдение (если имеет место раннее обращение и отсутствие клинических проявлений ВГ).

Если уровень ТТГ составляет 40-100 мкЕд/мл, то с большой долей вероятности можно заподозрить ВГ.

Рентгенография коленных суставов и стоп помогает установить продолжительность внутриутробного гипотиреоза. Отсутствие центров оссификации (эпифизарный дисгенез) дистальных отделов бедренных костей, проксимальных концов большеберцовых костей и кубовидных костей стоп является косвенным доказательством ВГ (оссификация костей имеется у большинства здоровых доношенных новорожденных).

Рентгенография кистей рук выявляет задержку появления ядер окостенения, их асимметрию, нарушение последовательности появления. Типично резкое отставание костного возраста от паспортного, при этом костный возраст задерживается даже в большей степени, чем рост.

УЗИ применяют для подтверждения аплазии ЩЖ. Для диагностики эктопии ЩЖ результаты УЗИ малоинформативны.

Радиоизотопное сканирование ЩЖ (с ^{99}Tc или ^{123}I). Радиоизотопное сканирование ЩЖ (с ^{99}Tc или ^{123}I) проводится по показаниям у детей старше 5 лет (за рубежом проводится всем детям с ВГ независимо от возраста, в том числе новорожденным). Если при проведении радиоизотопного сканирования ЩЖ не визуализируется, диагноз не вызывает сомнений. Этот метод исследования (в отличие от УЗИ) позволяет выявить дистопически расположенную ткань железы. Установлено, что рудиментарная ткань ЩЖ при ее дистопии способна достаточно длительно продуцировать тиреоидные гормоны; ее функциональная активность значительно снижается после 10-летнего возраста, в этих случаях может быть диагностирован ВГ с поздними проявлениями (поздняя форма ВГ)[3,4].

Дифференциальную диагностику проводят со всеми болезнями, сопровождающимися энцефалопатией, гидроцефалией, пролонгированной желтухой, врожденным стридором, болезнью Гиршпрунга, анемией, а в более старшем возрасте - задержками роста, макроглоссией, олигофренией [3].

Лечение: Сразу же после установления диагноза, а также в сомнительных случаях должна быть начата заместительная терапия препаратами тиреоидных гормонов. Лечение в большинстве стран начинают не позднее 1-го месяца жизни (в среднем на 2-й неделе), например, в Германии лечение начинают на 8-9-й день жизни, в Великобритании - на 11-15-й день. Левотироксин натрия (коммерческие названия Л-Тироксин, Эутирокс, Баготирокс) совершенно идентичен природному гормону человека тироксину, что является главным его преимуществом перед дру-

гими синтетическими препаратами. Кроме того, после приема левотироксина в крови создается «депо» этого препарата, которое расходуется по мере необходимости путем дейодирования тироксина и превращения его в Т3. Таким образом, удается избежать высоких, пиковых уровней Т3 в крови. Всю суточную дозу левотироксина необходимо давать утром за 30-40 мин до завтрака, с небольшим количеством жидкости. Маленьким детям препарат допустимо давать во время утреннего кормления в растолченном виде. При тяжелых формах ВГ лечение следует начинать с минимальных доз левотироксина, не более 25 мкг / сут, увеличивая дозу каждые 7-10 дней, пока она не дойдет до оптимальной. Расчет дозы левотироксина:

- у доношенных новорожденных 10,0-15,0 мкг/кг/сут или 150-200 мкг/м²;
- у недоношенных новорожденных 8,0-10,0 мкг/кг/сут;
- у детей старше 1 года 100-150 мкг/м².

Следует учитывать, что уровень свТ₄ нормализуется через 1-2 нед., а уровень ТТГ через 4-6 нед. после начала заместительной терапии[5,6].

Пендреда синдром – это генетическое заболевание, которое характеризуется потерей слуха и патологиями щитовидной железы[7].

Диспансерное наблюдение включает осмотр педиатра эндокринолога и невропатолога [8].

Ниже приводим описание клинического наблюдения за ребенком с врожденным гипотиреозом. Целью описания является ознакомление с ВГ и необходимостью своевременной постановки диагноза и лечения.

Материалы и методы: Больной Х. 09.06.2017 года рождения, поступил в отделение реанимации и интенсивной терапии НИИ Педиатрии имени К.Фараджевой, 16.01.2018, в возрасте 7 месяцев с диагнозом: Острое респираторное заболевание. Острый обструктивный синдром. Анемия. Задержка физико-психического развития.

Из анамнеза выяснено, что ребенок Х с первых месяцев жизни страдает запорами по поводу чего ребенок получал лечение, но без эффекта. Из анамнеза ребенок от второй беременности, вторых родов, ро-

дился в срок, масса тела при рождении 3500 г, длина тела 52 см. Ребенок с первых месяцев жизни находился на смешанном вскармливании страдает запорами, по поводу чего ребенок получал лечение без эффекта. При поступлении в отделение реанимации и интенсивной терапии состоянии ребенка крайне тяжелое. Отмечается выраженные явления интоксикации. Масса тела 5500 г. (дефицит массы составляет-30%). Сознание ясное, ребенок очень вялый. Реакция на окружающую среду неадекватная. Обращает на себя внимание бледность, сухость кожных покровов. Нижние конечности отечные. Макроглоссия. Дыхание учащенное, в легких прослушиваются сухие хрипы; тоны сердца приглушены; живот вздутый; мочеиспускание произвольное, стул нерегулярный, склонен к запорам. 18.01.2018 года с целью продолжения лечения, пациент был переведен в отделение пульмонологии.

Проводились следующие исследования:

Общий анализ крови: гемоглобин -98 г/л, гематокрит -32%.

Биохимический анализ крови: TSH (тиреостимулирующий гормон) был повышен 44.6 мЕд/мл (N=0.55-6.7), T₃ (трийодтиронин) был понижен 0.5 мЕд/мл (N=0,8-3,2), T₄ (тироксин) был понижен 2.1 мЕд/мл (N=4,3-16,4)

Общий анализ кала и мочи в пределах нормы.

Эхографическое исследование сердца определило: гипертрофию септальной стен-

ки левого желудочка; открытое овальное окно -15 мм; жидкость в полости перикарда 12 мл.

На рентгенографии органов грудной полости патологических изменений выявлено не было.

Нейросонография: Нарушение мозгового кровообращения.

УЗИ органов брюшной полости: правая доля печени-71 мм, левая доля из-за газов не видна; желчный пузырь-9 мм, овальной формы, стенки отечные; почки и селезенка размеры и эхогенность паренхимы в норме.

На основании анамнеза, характерных клинических симптомов и результатов проведенных анализов был установлен диагноз:

ОРЗ. Врожденный гипотиреоз? Ребенок был переведен в детскую клиническую больницу № 6 в отделении Эндокринологии, где клинический диагноз был подтвержден. Больному было проведена заместительная терапия препаратами левотироксина натрия.

Ребенок был выписан с клиническим улучшением. В настоящее время ребенок находится под наблюдением эндокринолога и педиатра.

Своевременное выявление и лечение врожденного гипотиреоза имеет важное значение, т.к. у 97% больных способствует нормальному физическому и умственному развитию [3].

ЛИТЕРАТУРА:

1. Берман Р.Э. Педиатрия по Нельсону в 5 т; 2009.
2. Николаенко Н.В. Врожденный гипотиреоз / Журнал "Проблемы здоровья и экологии" 2016, № 3(49). - С. 95-98.
3. Шабалов Н.П. Неонатология в 2 т; 2016., т2 стр. 398-400.
4. Неонатология: в 2 т. под ред. Т.Л. Гомеллы, М.Д. Каннингама и Ф.Г. Эяля. 2015, т 2, стр. 549-552
5. Райнхард Рооз Практические рекомендации по неонатологии; 2013, стр 419-420.
6. Петеркова В.А., Безлепкина О.Б. Врожденный гипотиреоз/Журнал «Лечащий врач», 2004.
7. Pediatri Tusdata Uz.Dr.Sami Selçuk biricik; 2013, b 3, стр521.
8. Tağıyev H.A. Neonatologiya, 2007, səh. 446-447

XÜLASƏ

7 AYLIQ KÖRPƏDƏ ANADANGƏLMƏ HİPOTİREOZ

Əfəndiyeva M.Z.¹, Əliyeva A.E.¹, Babayev T.N.²
*K.Y.Fərəcova adına Elmi-Tədqiqat Pediatriya İnstitutu¹,
Lənkəran Perinatal Mərkəzi²*

Açar sözlər: *anadangəlmə hipotireoz, inkişafın ləngiməsi, əvəzedici terapiya.*

Anadangəlmə hipotireoz (AH) qalxanabənzər vəzin xəstəlikləri qrupuna daxildir və neonatal dövrdə vəzin funksiyasının hissəvi və ya tamamilə çatışmazlığı ilə xarakterizə olunur. Diaqnoz üçün qanda tireoid hormonların (TTH, T₃, T₄) səviyyəsi informativ sayılır. Məqalədə 7 aylıq südəmər körpədə AH klinikası verilir. Anamnez, xarakterik klinik əlamətlər və aparılan bioximyevi müayinələr əsasında körpəyə AH diaqnozu qoyulub. Levotiroksin Na preparatı ilə aparılan əvəzedici terapiya fonunda körpənin ümumi vəziyyəti yaxşılaşmışdır. Körpə endokrinoloq, pediatr və nevroloqun nəzarətinə evə yazılmışdır.

SUMMARY

CONGENITAL HYPOTHYROIDISM IN A 7-MONTH-OLD BABY.

Efendiyeva M.Z.¹, Aliyeva A.E.¹, Babayev T.N.²
*Scientific Research Institute of Pediatrics named after K.Y.Farajova¹,
Lenkoran Perinatal Center²*

Keywords: *development delay, congenital hypothyroidism, substitution therapy.*

Congenital hypothyroidism (CH) is decreased thyroid hormone production in a newborn. In very rare cases, no thyroid hormone is produced.

The clinical signs of CH in newborns are weak. The symptoms are gradually developing in 3-6 months. Diagnosis

The levels of thyroid hormones in the blood (TTH, T₃, T₄) are considered informative. The CH diagnosed on the basis of biochemical examinations, specific clinical symptoms. The baby's health condition is improved in the background of substitution therapy with Levothyroxine sodium preparations. The child was discharged from the hospital under the supervision of a pediatrician, endocrinologist and neurologist.