



Красноярский государственный медицинский университет
имени профессора В.Ф.Войно-Ясенецкого МЗ РФ
Кафедра патологической физиологии им. проф. В.В. Иванова

Врожденный гипотериоз



Подготовила:

Студентка 3 курса
педиатрического
факультета
Тяпкина П.А.

Научный руководитель:

Федорова Ю.А.

Красноярск

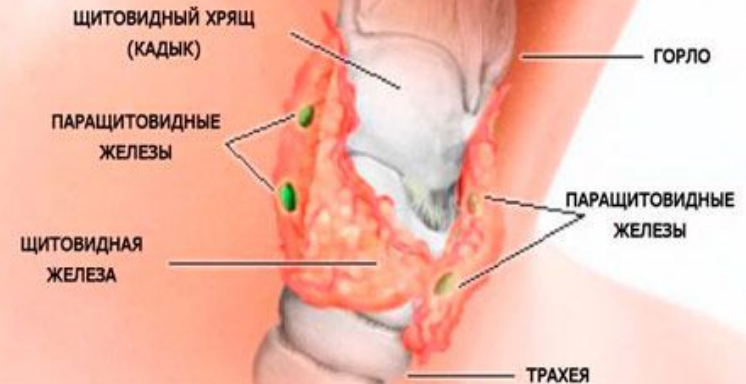
2019



Актуальность

В России **в** скрининг на врожденный гипотиреоз (ВГ) проводится с 1993 года, за прошедший период времени обследовано более 15 миллионов новорожденных, выявлено свыше 6000 детей с ВГ. Благодаря повсеместному внедрению скрининга на ВГ практически перестали встречаться случаи поздней диагностики и связанной с этим задержки умственного развития.

Щитовидная железа является самой крупной железой внутренней секреции, её нормальная масса у взрослого достигает 18-25 грамм. Она состоит из двух долей, соединенных узким перешейком, имеет форму бабочки и расположена в передне-нижней части шеи, спереди и по бокам от трахеи. В минуту через щитовидную железу протекает 300 мл крови, что значительно больше, чем получает на такую же массу ткани любой другой орган, включая сердце и почки.



В щитовидной железе происходит синтез гормонов: тироксина Т4, трийодтиронина Т3 и кальцитонина.

В щитовидной железе происходит накопление аминокислоты тирозин, которая хранится в виде белка — тиреоглобулина.

Тиреоглобулин - строительный материал для синтеза Т3 и Т4.

При наличии молекулярного йода и тиреоидной пероксидазы происходит синтез гормонов Т3 и Т4.



Врожденный гипотиреоз (ВГ)

–гетерогенная группа заболеваний, которые вызваны либо сниженной продукцией тиреоидных гормонов, либо нарушением их действия на уровне клетки.

[код по МКБ10 E03.0; E03.1]



ЭПИДЕМИОЛОГИЯ ВРОЖДЕННОГО ГИПОТИРЕОЗА В РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ (2000-2009 гг.)



Рис. 2 Распространенность врожденного гипотиреоза (данные неонатального скрининга 2000 – 2009 гг.) и лаборатории неонатального скрининга в РФ (данные на 01.01.2011г.)

Распространенность ВГ в Российской Федерации составляет 1 случай на 3950 новорожденных, рис. 2. Распространенность заболевания в Центральном, Северо-Западном, Приволжском, Южном и Сибирском ФО варьирует от 1:4 000 до 1:4 800. Наибольшая распространенность ВГ выявлена в Уральском ФО (1:2 600), наименьшая - в Дальневосточном ФО (1:5 400).

Клинический случай:



На профилактическом приеме у педиатра – девочка в возрасте 1 месяца. Ребенок родился на 41-й неделе гестации, Мр - 4000г, Рр - 50 см, роды физиологические. Находится на грудном вскармливании. Мама девочки отмечает вялость при сосании, ребенок быстро засыпает у груди. Со слов мамы, девочка всегда была спокойной, хорошо и много спит. Объективно: Поза флексорная, на осмотр реагирует криком с низким тембром. Кожные покровы - чистые, суховатые с желтушным оттенком. Отмечается отечность лица. Стигмы: широкая седловидная переносица, низкое расположение ушных раковин. Живот «распластанный», слабость пупочного кольца. Дыхание пуэрильное,. Тоны сердца приглушены, ЧСС во сне - 100 уд/мин. Живот мягкий. Печень - на 3 см ниже края реберной дуги. Щитовидная железа не пальпируется.

Этиология

ВГ:

- 1- эмбриональные пороки развития
- 2- нарушение синтеза тиреоидных гормонов ,вследствие дефекта ферментных систем
- 3- недостаточное поступление йода в организм матери и плода
- 4- получение матерью во время беременности анти тиреоидных препаратов
- 5- избыточное поступление йода в организм плода при передозировке йодсодержащих препаратов матери.



Рисунок 2

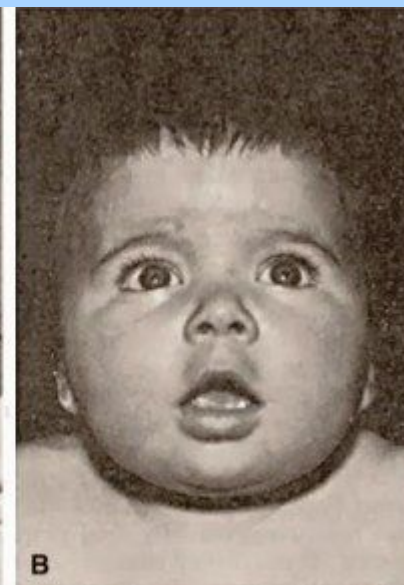
Места положения щитовидной железы
в норме и при ее эктопии

Форма гипотиреоза	Частота встречаемости
I. Первичный гипотиреоз.	
1. Дигенезия щитовидной железы	
а) Агенезия (атиреоз).	1:4000 (85-90%)
б) Гипогенезия (гипоплазия)	
в) Дистопия	
2. Дисгормоногенез	
а) Дефицит (дефект) рецепторов к ТТГ.	1:30.000-50000
б) Дефект транспорта йодидов.	(5-10%)
в) Дефект пероксидазной системы.	
г) Дефект синтеза тиреоглобулина.	
II. Вторичный (третичный гипотиреоз).	1:100.000
1. Пангипопитуитаризм.	(3-4%)
2. Изолированный дефицит синтеза ТТГ.	
3. Аномалии гипоталамо-гипофизарной области	
III. Периферическая резистентность к гормонам щитовидной железы	Частота неизвестна
IV. Транзиторный гипотиреоз	Частота неизвестна
1. Медикаментозный гипотиреоз.	
2. Гипотиреоз, индуцированный материнскими тиреоблокирующими антителами.	
3. Материнский транзиторный гипотиреоз	

У ребенка имеются признаки, в совокупности позволяющие заподозрить гипотиреоз:

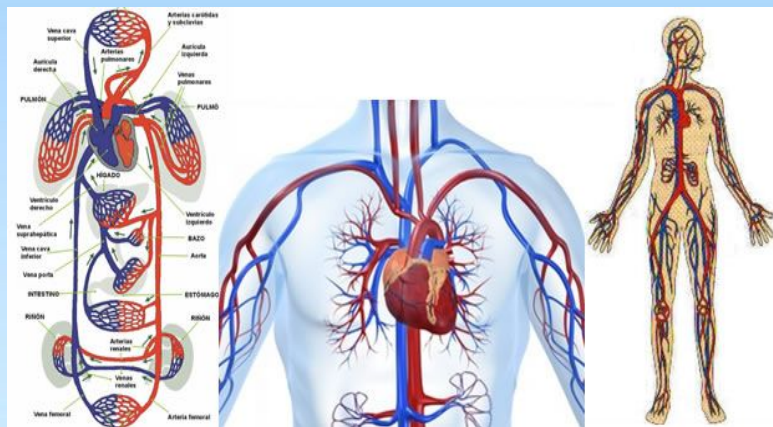


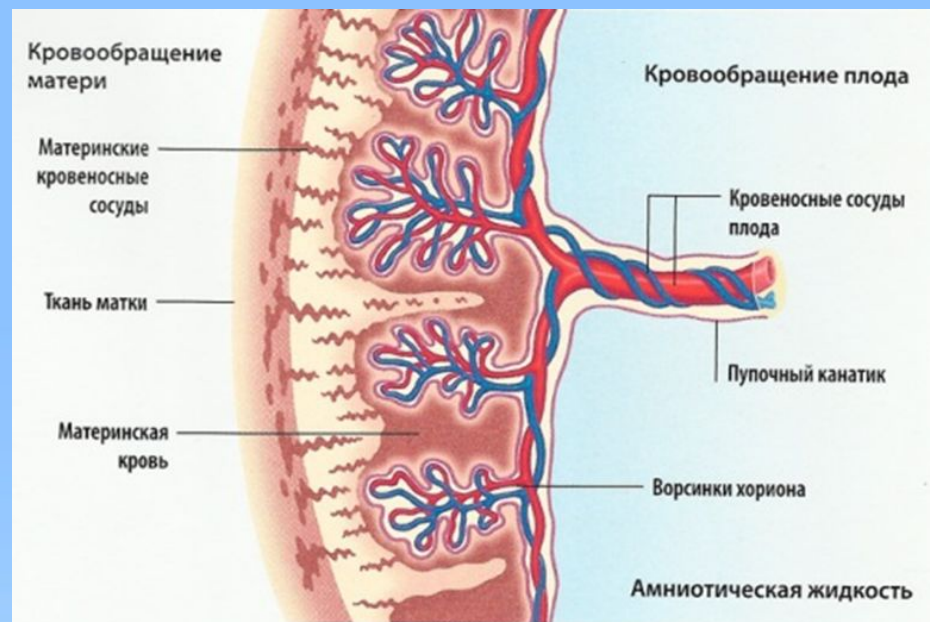
1. Переносная беременность (более 40 нед.)
2. Большая масса тела при рождении (более 3 500 г)
3. Отечное лицо
4. Вялость, сонливость
5. Низкий, грубый голос при плаче
6. Брадикардия во сне
7. Гипотония мышц брюшной стенки
8. Затянувшаяся желтуха





Гормоны ЩЖ участвуют в регуляции роста и дифференцировки всех клеток организма, и их недостаток при ВГ может оказывать отрицательное влияние на различные органы и системы ребенка





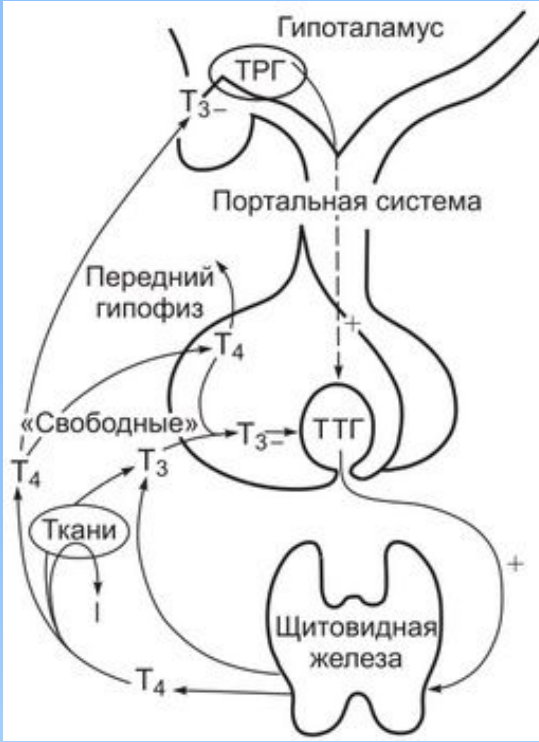
Внутриутробное развитие плода, у которого по тем или иным причинам не функционирует или отсутствует щитовидная железа

осуществляется за счет материнских тиреоидных гормонов, проникающих через плаценту.



После рождения уровень материнских тиреоидных гормонов в крови у плода быстро падает

При дефиците тиреоидных гормонов в этот период формируется необратимое недоразвитие коры головного мозга ребенка, клинически проявляющееся различной степенью умственной отсталости вплоть до кретинизма.

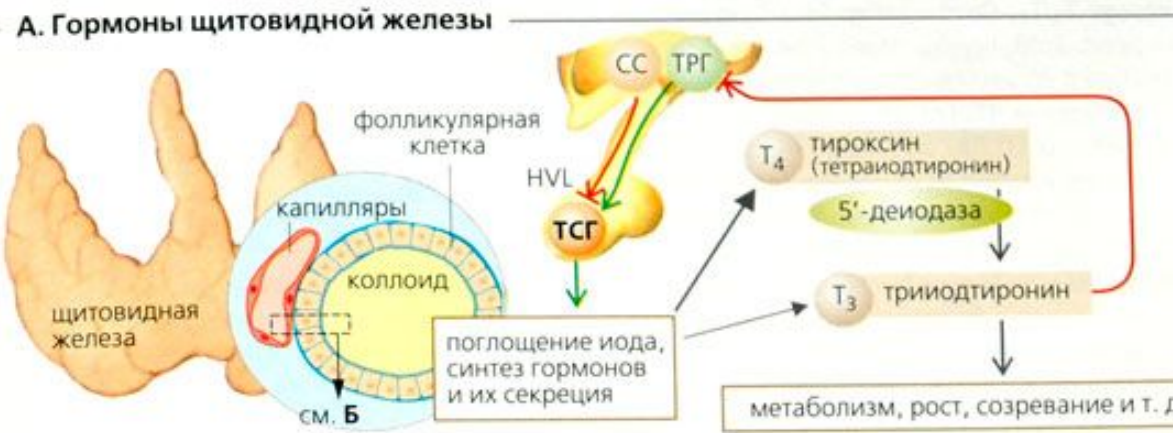


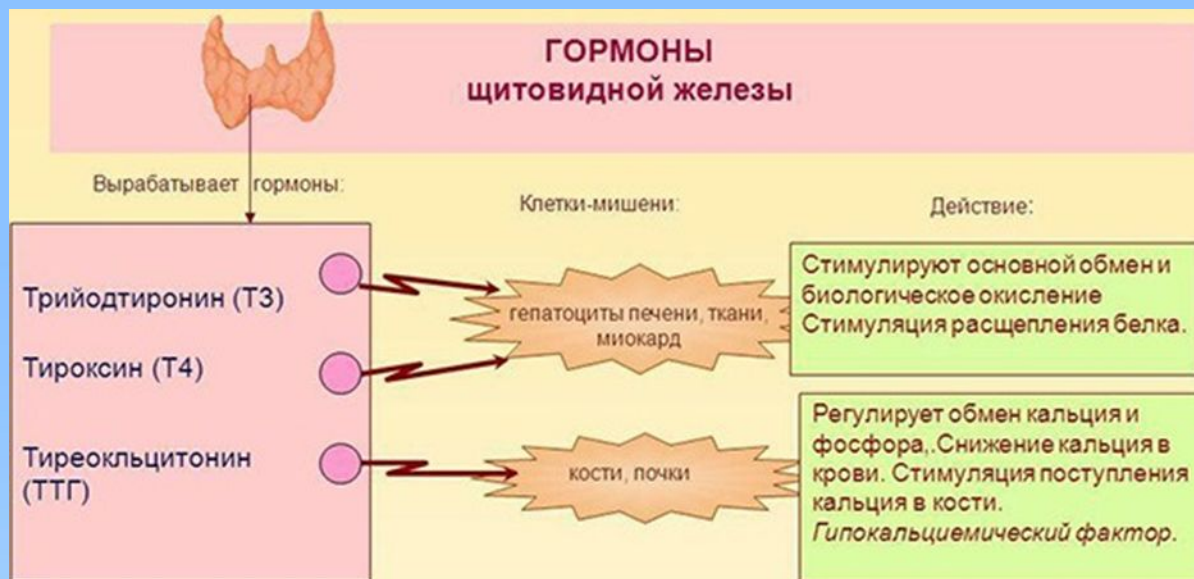
Фолликулярный эпителий щитовидной железы преобразует тиреоглобулин в тироксин (Т4) и в меньшем количестве — в трийодтиронин (Т3).

Т4 и Т3 выделяются в системную циркуляцию, где большинство из них обратимо связываются с циркулирующими белками плазмы, такими как тироксинсвязывающие глобулин и транстиретин, для транспортировки к периферическим тканям.

Т3, обладая в 10 раз большей связывающей способностью и активностью по сравнению с Т4, связывается в клетках-мишенях с ядерными рецепторами тиреоидных гормонов.

Взаимодействие тиреоидных гормонов со своими ядерными рецепторами приводит к образованию мультибелкового комплекса гормон-рецептор, который связывается с тиреоид-чувствительными участками целевых генов, регули





Тиреоидные гормоны обладают различными эффектами, включая усиление катаболизма углеводов и липидов, а также стимуляцию синтеза белков в различных типах клеток. Конечный результат этих процессов — повышение интенсивности основного обмена. Одна из самых важных функций гормонов щитовидной железы — участие в развитии головного мозга у плода и новорожденного

ЙОД - УМНЫЙ МИНЕРАЛ ДЛЯ ЗДОРОВЬЯ ДЕТЕЙ

РОЛЬ ЙОДСОДЕРЖАЩИХ ГОРМОНОВ В ОРГАНИЗМЕ ДЕТЕЙ

Обеспечивают нормальное половое созревание

Контролируют дыхание

Контролируют частоту сердечных сокращений

Контролируют теплообразование в организме

Поддерживают силу мышц

Контролируют метаболизм белков, жиров, углеводов и витаминов

Способствуют нормальному развитию мозга и его функций

Обеспечивают внутриутробное развитие мозга плода

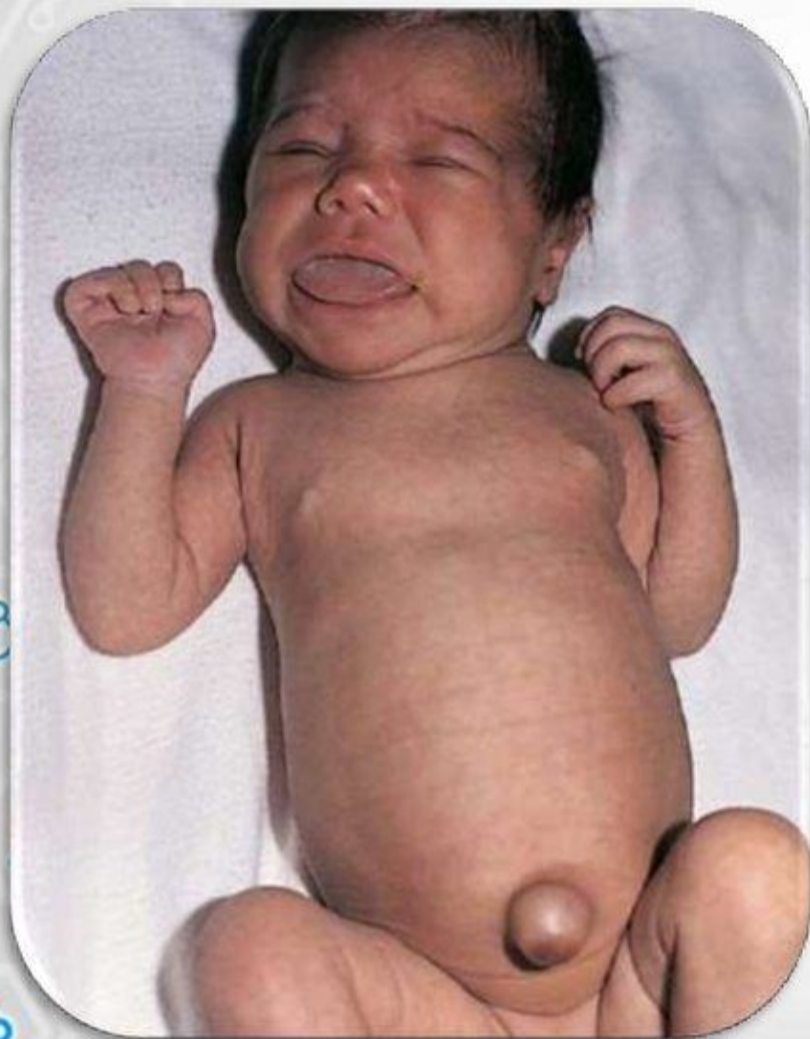
Способствуют формированию здоровой иммунной системы

Контролируют рост и дифференцировку тканей организма



Йод необходим для синтеза гормонов щитовидной железы тироксина (Т4) и трийодтиронина (Т3). Йод является действующим началом этих гормонов. Гормоны щитовидной железы контролируют деятельность всех систем организма, начиная с внутриутробного периода жизни.

При сумме баллов более 5
следует заподозрить
врожденный гипотиреоз



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 дольше 3 недель	1
Шелушение и сухость кожи	1
Открытый задний родничок	1
Беременность длталась более 40 недель	1
Масса тела при рождении более 3500г	1

Диагноз:

Врожденный первичный
гипотиреоз, ранняя форма.



Дифференциальный диагноз:

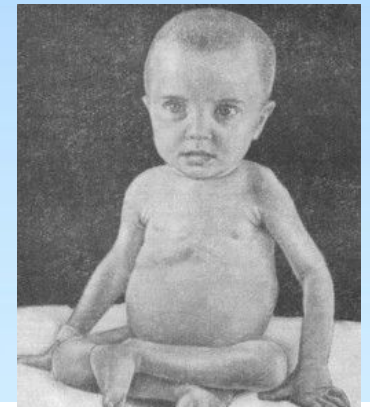
- с болезнью Дауна: нет выраженных трофических нарушений кожи и ее придатков, нет нарушений пропорций тела с укорочением конечностей, нет снижения уровня тиреоидных гормонов, как правило, имеются врожденные пороки сердца, характерные фенотипические признаки - поперечная ладонная складка.



- с хондродистрофией: нет отставания в психомоторном развитии, нет трофических нарушений, нет снижения уровня тиреоидных гормонов.



- с рахитом: нет сухости, а напротив, повышенная влажность кожи, есть остеопороз, остеоидная гиперплазия, выражены лобные, теменные бугры, нарушено соотношение содержания фосфора и кальция сыворотки крови, нет снижения уровня тиреоидных гормонов.



Этапы неонатального скрининга на врожденный гипотиреоз

I этап	Роддом	Забор крови на бланке
II этап	24 часа - медико- генетическая консультация	Более 20 мЕ/л!
III этап	48 часов- поликлиника	T4 менее 120нмоль/л ТТГ более 5,0 мЕ/л!
	Родители	Эндокринолог (лечение, контроль)



**Взятие крови
из
пятки
новорожденно
го**



Взятие пятен крови на специальные



Алгоритм диагностики ВГ у детей. N — норма; ↑ — повышение; ↓ — понижение

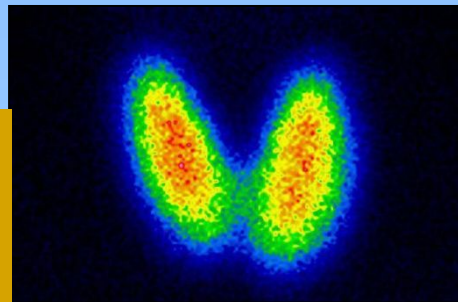
Показатель	Срок проведения	Возможные выявляемые дефекты
Осмотр детского эндокринолога (педиатра)	После установления диагноза — каждые 2 нед до 3 мес, далее 1 раз в 2—3 мес в 1-й год жизни. Со 2—3-го года — 1 раз в 6 мес	Задержка роста (при отсутствии лечения на 3—6-месяце жизни; отставание психомоторного развития; частые респираторные заболевания, анемия
Гормональные исследования (ТТГ, свободный Т4)	После установления диагноза — каждые 2 нед до 3 мес, далее 1 раз в 2—3 мес в 1-й год жизни. Со 2—3-го года — 1 раз в 6 мес (при нормальном уровне ТТГ)	При первичном ВГ уровень ТТГ значительно повышен, уровень свободного Т4 снижен. При вторичном ВГ уровень ТТГ в норме (м. б. снижен или умеренно
Общий анализ крови	В течение 1-го года жизни, частота определяется индивидуально	Анемия — нормохромная нормоцитарная, гипохромная железодефицитная, макроцитарная, В12-дефицитная
Биохимический анализ крови	В течение 1-го года жизни, частота	Гиперхолестеринемия, дислипидемия
Исследование уровня	определяется индивидуально	Значительно снижен при аплазии ЩЖ.



ЭК

Г

**Радиоизотопное
Сканирование
ЩЖ**



Осмотр

**отоларинго
лога**



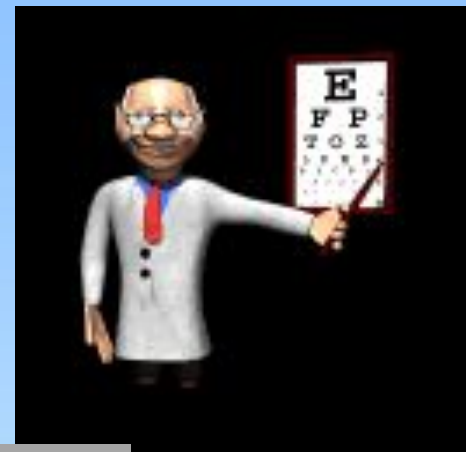
Рис 11.
Кисть ребенка-1 год;

**Рентгенография кистей
рук**



ЭхоК

Г



**Осмотр
окулиста**



ЭЭ

Г

**УЗИ
ЩЖ**



**УЗИ
почек**



МРТ

ГМ



Дозы L-тироксина для лечения детей с врожденным гипотиреозом

Возраст	Доза, мкг/сут	Доза, мкг/кг/сут
0–3 мес	15–50	10–15 для недоношенных — 8–10
3–6 мес	25–50	8–10
6–12 мес	50–75	6–8
1–3 года	75–100	4–6
3–10 лет	100–150	3–4
10–15 лет	100–150	2–4
старше 15 лет	100–200	2–3



Заклучени

е:



Врожденный гипотиреоз в случае поздней диагностики может быть причиной тяжелых необратимых нарушений развития ребенка.

Ребенок с врожденным гипотиреозом должен наблюдаться не только у педиатра, но и у невропатолога, и эндокринолога. Задержек как умственного, так и физического развития удастся избежать лишь в случае комплексных усилий всех врачей и систематического наблюдения за маленьким пациентом.

Необходимо подчеркнуть роль педиатра в наблюдении за подобными пациентами. При выявлении высокого уровня ТТГ в ходе неонатального скрининга именно на плечи педиатра ложится ответственность за своевременное информирование родителей пациента, срочное направление на ретест и к детскому эндокринологу.



Колоссальное значение имеет контакт педиатра с родителями больного ребенка, т. к. важно убедить семью пациента в необходимости ежедневного приема заместительной гормональной терапии левотироксином. Таким образом, педиатры играют одну из ключевых ролей в ведении пациентов с ВГ.

Список



литературы:

1. Вадина Т.А. Врожденный гипотиреоз: эпидемиология, структура и социальная адаптация. 14.01.02 – эндокринология. Автореф. канд. мед. наук. Москва, 2011.
2. Дедов И.И., Петеркова В.А. Справочник детского эндокринолога. М.: Литтера, 2014. 528 с.
3. Наглядная эндокринология. Под ред. Б. Гринстейн, Б. Вуд. Пер. с англ. под ред. Г.А. Мельниченко. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2008. 120 с.
4. Руководство по детской эндокринологии. Под ред. Ч.Г.Д. Брука, Р.С. Браун. Пер. с англ. под ред. В.А. Петерковой. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2009. 352 с.
5. Руководство по детской эндокринологии. Под ред. И.И. Дедова, В.А. Петерковой. М.: Универсум-Пабблишинг, 2006. 600 с.
6. Скрининг программа ранней диагностики и лечения раннего гипо- тиреоза у детей, Методические рекомендации под



Спасибо за внимание 😊

