

**ФГБОУ ВО  
«ПЕНЗЕНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНТВЕРСИТЕТ»  
МЕДИЦИНСКИЙ ИНСТИТУТ  
КАФЕДРА «Неврология,нейрохирургия и психиатрия »**

**КУРСОВАЯ РАБОТА  
ПО «Неврология, медицинская генетика ,нейрохирургия»  
НА ТЕМУ:  
«Наследственные нарушения биосинтеза тиреоидных гормонов»**

**ВЫПОЛНИЛ:  
Бегалиев О.М.  
16ЛЛ22 IV курс**

**Пенза – 2020г**

## 1. Биосинтез тиреоидных гормонов

Биосинтез тироксина и трийодтиронина происходит в 4 этапа.

1. этап — включение йода в щитовидную железу. Йод в виде органических и неорганических соединений поступает с пищей и водой в желудочно-кишечный тракт и всасывается в кишечнике в форме йодидов. Йодиды с кровью доставляются к щитовидной железе, которая благодаря действию системы активного транспортера  $\text{Na}^+\text{-K}^+\text{-ATP}$ -азы в базальной мембране тиреоцитов захватывает йодиды со скоростью 2 мкг в час и концентрирует их.

2 этап — окисление йодида в молекулярный йод  $I^+$ . Этот этап происходит с помощью фермента пероксидазы и перекиси водорода ( $H_2O_2$ ) в качестве акцептора электронов. Пероксидаза непосредственно связана с мембраной тиреоцита.

3 этап— органификация йода. Молекулярная форма йода высокоактивна.  $I^+$  быстро связывается с молекулой аминокислоты тирозина, содержащейся в тиреоглобулине. При связывании йода с одной молекулой тирозина образуется монойодтирозин, с двумя молекулами — дийодтирозин.

4 этап — окислительная конденсация. Под влиянием окислительных ферментов из двух молекул дийодтирозина образуется тироксин (тетрайодтиронин), из монойодтирозина и дийодтирозина — трийодтиронин. Биологически активными являются лишь L-формы (L-изомеры) гормонов щитовидной железы. Процесс образования  $T_4$  и  $T_3$  происходит в тиреоците на молекуле тиреоглобулина, затем  $T_4$  и  $T_3$  перемещаются в просвет фолликула, где и накапливаются. Количество тиреоидных гормонов, депонированных в щитовидной железе, таково, что их хватит для поддержания состояния эутиреоза более месяца.

Высвобождение и поступление гормонов в кровь происходит под влиянием тиреотропного гормона. При снижении уровня тиреоидных гормонов в крови увеличивается выделение аденогипофизом тиреотропина. Последний связывается с рецепторами щитовидной железы, активирует аденилциклазу, в результате чего увеличивается количество цАМФ, активируется транспорт тиреоглобулина (с содержащимися в нем  $T_3$  и  $T_4$ ) из просвета фолликула к лизосомам тиреоцита, где под влиянием протеолитических ферментов осуществляется протеолиз тиреоглобулина с выделением  $T_3$  и  $T_4$ , диффундирующих из тиреоцита в кровь.

Поступившие в кровь  $T_3$  и  $T_4$  связываются с белками, осуществляющими транспортную функцию. Тироксинсвязывающий глобулин связывает и транспортирует 75% тироксина и 85% трийодтиронина, причем тироксин связывается более прочно. Кроме того, гормоны связываются и с тироксинсвязывающим преальбумином (он связывает 15%  $T_3$  и менее 5%  $T_4$ ). И, наконец, около 10%  $T_4$  и 10%  $T_3$  связаны с альбумином.

Таким образом, в свободном виде в крови циркулируют лишь 0.03%  $T_4$  и 0.3%  $T_3$ . Именно свободная фракция гормонов обуславливает присутствие им физиологические эффекты.

# Врожденный гипотериоз



# Врожденный гипотиреоз- болезнь, связанная с нарушениями функционирования щитовидной железы у новорожденных.

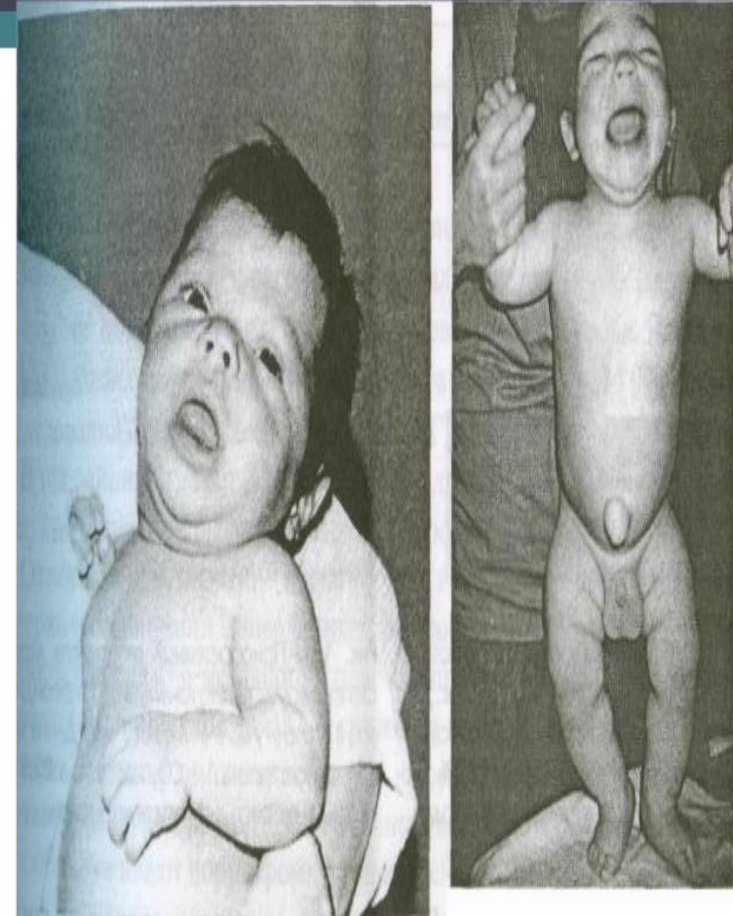
Щитовидная железа представляет собой орган эндокринной системы, выполняющий следующие функции в организме:

- Регулирование обмена веществ: жиров, углеводов, белков, а также кальция;
- Контроль температуры тела;
- Способствует формированию интеллекта ребенка.





С самого рождения щитовидная железа оказывает непосредственное участие, главную роль в росте, развитии организма малыша, а особенно костей и становлении нервной системы. Одна из задач, выполняемых щитовидной железой – выработка двух видов гормонов: тироксина, трийодтиронина. Нехватка этих веществ может существенно сказаться одновременно, как на физическом, так и на психическом развитии личности, тормозить умственные процессы, рост ребенка.



# Причины

Врожденный гипотиреоз у детей возникает по самым разнообразным причинам, главные из которых:

- Наследственность. В основном из-за генетических мутаций, еще при нахождении ребенка внутриутробно нарушается образование, функционирование щитовидной железы.
- Неправильное формирование, выработка гормонов щитовидной железы.
- Поражение центра нервной системы, отвечающего за функционирование щитовидной железы, что может стать причиной серьезных нарушений в работе эндокринной системы.
- Всё это может быть вызвано вредными факторами во время беременности (курение, ионизирующая радиация, а так же инфекции)

# Симптомы и признаки

Обычно, некоторые признаки врожденного гипотиреоза можно заметить уже при рождении ребенка,

другие появляются по мере его развития.

Основные признаки гипотиреоза новорожденных это:

- Задержка родов более 40 недель;
- Рождение ребенка с признаками незрелости, несмотря на переносимость беременности;
- Вес новорожденного более 3500 граммов;
- Отечные «подушечки» на тыльной стороне стоп и кистей рук, отечность лица;



## Симптомы и признаки

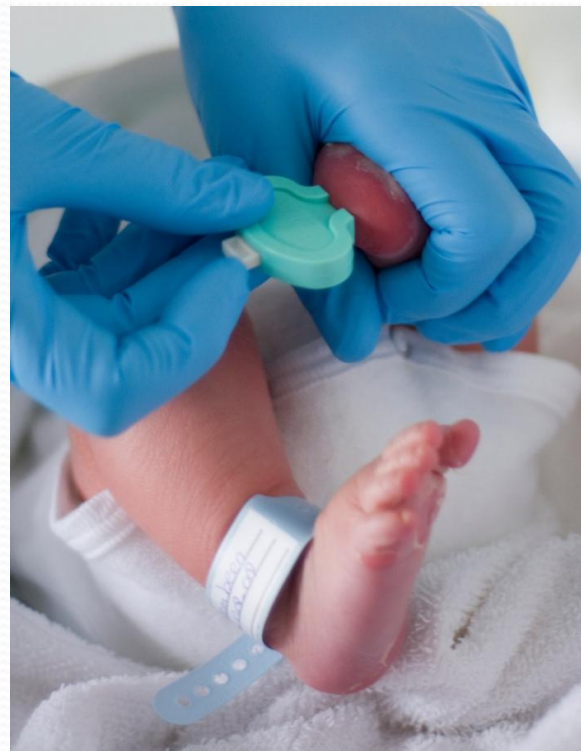
- Плохое заживание пупочной раны, затяжное течение послеродовой желтухи;
- Грубый низкий плач новорожденного, апатичность, слабое сосание груди;
- Задержка развития (психического и физического), проявляющая уже в первые месяцы жизни;
- Холодные руки и ноги, сухая кожа, ломкие и сухие волосы;
- Запаздывание в прорезывании зубов и закрытии родничков;



# Диагностика

Для проведения анализа у всех детей на 4-5 день жизни берут анализ крови (обычно из пятки ребенка).

Как правило, при врожденном гипотиреозе наблюдается сильное снижение концентрации гормонов щитовидной железы и значительное повышение тиреотропного гормона



# лечение

Лечение врожденного гипотиреоза направлено на восполнение нехватки гормонов щитовидной железы для того, чтобы обеспечить нормальное развитие ребёнка. То есть, используют— заместительную гормональную терапию. Она заключается в приёме индивидуально подобранной дозы левотироксина натрия. Это лекарство по своей структуре идентично одному из гормонов щитовидной железы Т4, выпускается под названиями эутирокс, l-тироксин.



# ОСЛОЖНЕНИЯ

- При раннем и своевременном лечении прогноз благоприятный. При запоздалой диагностике происходят тяжелые необратимые изменения головного мозга.
- Врожденный гипотиреоз может повлиять на нормальный рост и развитие ребенка, в том числе и половое развитие. При отсутствии лечения, заболевание может также привести к:
  - Анемиям
  - Низкой температуре тела
  - Сердечной недостаточности
  - Задержка роста, физического и умственного развития.

# профилактика

- Предупреждение гипотиреоза у детей заключается в достаточном употреблении беременной женщиной йода с пищей или в виде лекарственных средств, особенно в регионах йодного дефицита; раннем выявлении недостаточности тиреоидных гормонов у будущих мам и новорожденных.







Спасибо за  
внимание