

Сорокман Т.В.

ВДНЗ України «Буковинський державний медичний університет», м. Чернівці, Україна

Уроджений гіпотиреоз: частота та клінічні особливості різних форм

For cite: Mezhdunarodnyi Endokrinologicheskii Zhurnal. 2017;13:172-7. doi: 10.22141/2224-0721.13.3.2017.104115

Резюме. Актуальність. Уроджений гіпотиреоз (УГ), як найбільш поширена спадкова патологія щитоподібної залози (ЩЗ), накладає серйозний соціальний, економічний та психологічний тягар як на сім'ю, у якій народилася хвора дитина, так і на суспільство. **Мета дослідження** — встановити частоту та виявити клінічні особливості різних форм УГ у дітей. **Матеріали та методи.** Проаналізовано медичну документацію 22 хворих на УГ (14 дівчаток, 8 хлопчиків) віком від одного місяця до шести років (основна група) та 20 здорових дітей відповідного віку з оцінкою їх фізичного й нервово-психічного розвитку. Усім дітям проводилися ультразвукове дослідження ділянки шиї, визначення тиреотропного гормону (ТТГ), вільного тироксину (vT_4), тиреоглобуліну, антитіл до тиреоглобуліну, непряма ларингоскопія. Клінічні ознаки УГ в періоді новонародженості оцінювалися в балах за шкалою Апгар. Статистичний аналіз даних проводився з використанням програми Statistica 6.0. **Результати.** Дистопія ЩЗ діагностована в 59,1 %, зокрема: в під'язикову ділянку (5 випадків), корінь язика (2), підщелепну ділянку (2), яремну ямку (1), не уточнено (2). Стан атиреозу не встановлено. У типовому місці ЩЗ візуалізувалася в трьох пацієнтів. Медіана ТТГ на першому етапі скринінгу в дітей основної групи становила 38 мОд/л (24,2–122,4 мОд/л), у групі порівняння — 2,03 мОд/л (1,7–2,6 мОд/л). Рівень vT_4 коливався від 0,49 до 14,7 пмоль/л, у середньому становив 2,37 пмоль/л. У третини дітей із УГ встановлено відставання в емоційному розвитку, супутню соматичну патологію, у 13,6 % дітей були виявлені уроджені вади розвитку інших органів (гідронефроз, подвоєння нирок, двосторонні пахові грижі). У 40,9 % хворих з УГ родичі страждали від захворювань ЩЗ. **Висновки.** Серед різних форм УГ найчастіше трапляється дистопія ЩЗ (59,1 %). Вірогідних відмінностей у рівнях ТТГ і vT_4 у дітей із дистопією ЩЗ і дітей із типово розташованою залозою не виявлено. Кількість клінічних ознак не залежала від віку дитини на момент встановлення діагнозу та форми гіпотиреозу. У дітей з УГ встановлено запізніле формування рухових навичок, емоційних реакцій, компонентів пізнавальної діяльності. Більше ніж третина дітей з уродженим гіпотиреозом мають супутню соматичну патологію.

Ключові слова: діти; уроджений гіпотиреоз

Вступ

Уроджений гіпотиреоз (УГ), як найбільш поширена спадкова патологія щитоподібної залози (ЩЗ), накладає серйозний соціальний, економічний та психологічний тягар як на сім'ю, у якій народилася хвора дитина, так і на суспільство [1]. Це тяжке ендокринне захворювання дитячого віку зумовлене зниженням функції ЩЗ у результаті дефіциту тиреоїдних гормонів або периферичною резистентністю до них в організмі дитини [2].

У регіонах зобної ендемії істотно підвищується ризик народження дітей з УГ порівняно із загальними показниками в популяції. Дефіцит тиреоїд-

них гормонів призводить до уповільнення розвитку мозку, зменшення кількості нейронів і гліальних клітин, зниження вмісту мієліну, зниження щільності аксонів і синапсів, що впливає на психомоторний, мовленнєвий та інтелектуальний розвиток дитини [3].

Вважається, що УГ — найчастіша причина затримки розумового розвитку. Якщо хворобу вчасно не діагностувати, викликані нею порушення стають необоротними. Фатальним змінам у нервовій і кістковій системах, затримці росту й розвитку дитини можна запобігти лише своєчасним призначенням замісної терапії тиреоїдними гормонами [4].

Частота УГ коливається від 1 випадку на 4000–5000 немовлят у Європі й Північній Америці до 1 випадку на 6000–7000 новонароджених у Японії [5–8]. За статистичними даними МОЗ України, поширеність гіпотиреозу в дітей не перевищує 0,035 %. Однак відносно невисокий показник може бути пояснений низьким рівнем діагностики даного патологічного стану внаслідок варіабельності й низької специфічності його симптомів.

Термін «уроджений гіпотиреоз» у даний час використовується для позначення гіпотиреозу будь-якого генезу, що маніфестує й діагностується при народженні. З метою ранньої діагностики УГ у багатьох країнах світу проводиться неонатальний скринінг [9]. Початковим пріоритетом неонатального скринінгу на УГ є виявлення всіх форм первинного гіпотиреозу. Найбільш чутливим тестом для визначення первинного гіпотиреозу є визначення концентрації тиреотропного гормону (ТТГ). Особлива увага приділяється відбору спеціальних категорій новонароджених із підвищеним ризиком УГ: недоношені новонароджені діти; діти з низькою й дуже низькою масою тіла при народженні; хворі діти з недоношених новонароджених, які знаходяться в неонатальних відділеннях інтенсивної терапії; багаторазові пологи (зокрема, одностатеві близнюки).

В основі більшості випадків (70–85 %) УГ лежать уроджені аномалії розвитку ЩЗ, значно рідше (5–20 %) — дисгормоногенез (уроджені дефекти біосинтезу гормонів включають порушення захвату, органіфікації, зв'язування йоду, зміни активності дейодинази і аномалії синтезу, накопичення та вивільнення тиреоглобуліну (ТГ)) [9].

Виділяють такі форми уродженої аномалії ЩЗ: відсутність функціонуючої тканини ЩЗ в організмі (атиреоз, агенезія); атипово розташована ЩЗ (ектопія, дистопія); недорозвинення й зменшення розмірів ЩЗ (гіпоплазія). Частота різних форм дисгенезії ЩЗ може варіювати (ектопія — від 45 до 62 %, агенезія — від 13 до 35 %, гіпоплазія — від 2 до 5 %) [10]. При використанні декількох методів діагностики (визначення рівня ТТГ, ТГ, ультразвукове дослідження (УЗД) ЩЗ, сцинтиграфія ЩЗ) частота виявлення різних форм змінюється, а саме: ектопія — 17–25 %, агенезія — 45–56 %, гіпоплазія — 15–20 %. У літературі описані ексклюзивні випадки ектопії тиреоїдної тканини в місця, віддалені від шляху міграції ЩЗ, зокрема інтракардіально, субдіафрагмально, у стінку дванадцятипалої кишки, ворота печінки, жовчний міхур [11]. У цих випадках можна припустити аномальну міграцію або гетеротопічне диференціювання незрілих ендодермальних клітин. Біохімічним маркером наявності тиреоїдної тканини в організмі є ТГ [12]. Його концентрація в сироватці крові хворих із первинним УГ вказує на наявність тканини ЩЗ і ступінь її активності.

Мета дослідження — встановити частоту та виявити клінічні особливості різних форм уродженого гіпотиреозу в дітей.

Матеріали та методи

Проаналізовано медичну документацію 22 хворих на УГ (14 дівчаток, 8 хлопчиків) віком від 1 до 14 років (основна група). Для порівняння проаналізовано результати обстеження 20 дітей віком від 1 місяця до 6 років з оцінкою їх фізичного й нервово-психічного розвитку. Критерії відбору осіб для дослідження включали: встановлений раніше діагноз первинного УГ за програмою неонатального скринінгу, проживання на території Чернівецької області, вік 1–14 років.

УЗД ділянки ший проводилося в режимі реально-го часу на стаціонарному сканері Siemens Sonoline 450, укомплектованому лінійним датчиком частотою 7,5 МГц з визначенням локалізації, розмірів, структури й ехогенності тиреоїдної тканини. Визначення ТТГ (референтний інтервал: 0,4–4,5 мОд/л), вільного тироксину (vT_4) (референтний інтервал: 9,14–23,8 пмоль/л), антитіл до тиреоглобуліну (референтний інтервал: 0–34 мМО/л) у сироватці крові проводилося на імунохімічному аналізаторі AxSYM® (Abbott Diagnostic Division, США). Рівень тиреоглобуліну визначався методом імуноферментного аналізу за допомогою наборів Orgentic Tg (Німеччина) (референтний інтервал: 0,0–40,0 нг/мл). З метою визначення локалізації дистопічно розташованої ЩЗ діти оглядалися оториноларингологом із проведенням непрямой ларингоскопії. Для визначення різних форм УГ користувалися такими критеріями: дистопія — визначення в нетипових місцях ЩЗ методом УЗД, рівень ТГ крові > 0 нг/мл; атиреоз/агенезія — ЩЗ не визначається при УЗД, ТГ крові — 0 нг/мл; гіпоплазія — визначається ЩЗ зменшених розмірів у типовому місці при УЗД, ТГ крові > 0 нг/мл; дисгормоногенез — визначення ЩЗ нормальних або збільшених розмірів у типовому місці при УЗД, ТГ крові > 0 нг/мл.

Клінічні ознаки УГ у періоді новонародженості оцінювалися в балах за шкалою Апгар, що включала 10 ознак: набряк обличчя (2 бали), запори (2 бали), пупкова грижа (2 бали), блідість шкіри (1 бал), жовтяниця понад 3 тижні (1 бал), м'язова слабкість (1 бал), збільшення язика (1 бал), відкрите мале тім'ячко (1 бал), маса тіла при народженні понад 3500 г (1 бал), вагітність понад 40 тижнів (1 бал).

Нервово-психічний розвиток дітей оцінювали таким чином: на першому році життя за допомогою скринінгової кількісно-якісної методики (Журба Л.Т., Мастюкова О.М., 1981), що містить 10 показників (голосові реакції, сенсорні та сенсорно-моторні реакції, безумовні рефлекси, наявність асиметричного шийного тонічного рефлексу, ланцюгових симетричних рефлексів, стан м'язового тонусу, черепно-мозкових нервів, малі аномалії розвитку, наявність патологічних рухів, комунікативність), у віці від одного до трьох років використовували методичні рекомендації для оцінки психомоторного розвитку дітей раннього віку (Панасюк А.Ю., Бударева Л.А., 1984).

Статистичний аналіз даних проводився з використанням програми Statistica 6.0. Для опису виборок

розраховували медіану, верхній і нижній квартилі. Порівняння значень показників у двох вибірках проводили за допомогою критерію Манна — Уїтні. Для аналізу залежності між показниками розраховували коефіцієнт кореляції Спірмена й оцінювали його статистичну значимість ($p < 0,05$).

Результати

Серед 22 хворих дистопія ЩЗ діагностована в 59,1 %, зокрема: в під'язикову ділянку (5 випадків), корінь язика (2), підщелепну ділянку (2), яремну ямку (1), не уточнено (2). Наявність ЩЗ у нетиповому місці без визначення іншої локалізації підтверджувалася підвищенням рівнем ТГ. Стану атиреозу (повна відсутність функціонуючої тканини ЩЗ) не встановлено. У типовому місці ЩЗ візуалізувалася в трьох пацієнтів: в одного

ЩЗ розташована в типовому місці, однак її об'єм збільшений, а рівень ТГ підвищений, що вказує на можливий дисгормоногенез, у шести дітей об'єм ЩЗ зменшений, що було розцінено нами як гіпоплазія ЩЗ.

Показники ТТГ у капілярній крові новонароджених дітей наведені в табл. 1. Медіана ТТГ на першому етапі скринінгу в дітей основної групи становила 38 мОд/л (24,2–122,4 мОд/л), у групі порівняння — 2,03 мОд/л (1,7–2,6 мОд/л). Рівень $вT_4$ коливався від 0,49 до 14,7 пмоль/л, у середньому — 2,37 пмоль/л. Вірогідних відмінностей у рівнях ТТГ і $вT_4$ у дітей із дистопією ЩЗ і у дітей із типово розташованою ЩЗ не виявлено.

Клінічні симптоми на момент встановлення діагнозу УГ змінювалися від їх відсутності до наявності одночасно семи симптомів (табл. 2, 3).

Таблиця 1. Показники ТТГ у капілярній крові новонароджених дітей

Рівень ТТГ, мОд/л	n	%
20–50	12	54,5
51–100	8	36,3
> 100	2	9,1

Таблиця 2. Частота клінічних ознак у дітей з уродженим гіпотиреозом

Ознака	n	%
Набряк обличчя	18	81,8
Запори	17	77,2
Пупкова грижа	10	45,4
Блідість шкіри	19	86,3
Жовтяниця понад 3 тижні	13	59,1
М'язова слабкість	10	45,4
Збільшення язика	9	40,1
Відкрите мале тім'ячко	7	31,8
Маса тіла при народженні понад 3500 г	17	77,2
Вагітність понад 40 тижнів	7	31,8

Таблиця 3. Частота поєднання різних клінічних ознак у дітей з уродженим гіпотиреозом та ступінь їх вираженості

Кількість ознак	n	%	Кількість балів	n	%
1	–	–	0–2	1	4,5
2	1	4,5	3–5	2	9,1
3	5	22,7	6–8	6	27,2
4	7	31,8	9–11	9	40,1
5	5	22,7	11–13	4	18,1
6	2	9,1			
7	2	9,1			
8	–	31,8			
9	–	77,2			
10	–	31,8			

Кількість клінічних ознак не залежала від віку дитини на момент встановлення діагнозу та форми гіпотиреозу.

Аналізуючи розвиток статомоторних функцій, виявили, що з віком діти все більше відставали за термінами розвитку, що впливало надалі на затримку розвитку дрібної моторики. У третини дітей з УГ встановлено відставання в емоційному розвитку. Такі сенсорні реакції, як зорова фіксація, слухове зосередження, типові для цього віку, викликалися непостійно в кожній четвертій дитини з УГ. Уже в перші 3 місяці життя запізнювалося формування емоційних симптомокомплексів і способів взаємодії з дорослими.

На першому році життя середні показники кількісної оцінки нервово-психічного розвитку дітей з УГ були істотно нижчими порівняно з контролем (середня сума балів $20,3 \pm 0,8$ проти $27,1 \pm 0,7$ у групі порівняння, табл. 4). У дітей із високим рівнем ТТГ при народженні (> 50 мОд/л) реєструвалися нижчі показники психічного розвитку в такі вікові періоди ($19,6 \pm 0,2$ бала). У двох дітей із показником ТТГ понад 100 мОд/л визначено затримку нервово-психічного розвитку ($18,8 \pm 0,2$ бала). Лише $54,5\%$ дітей основної групи на першому році життя мали нормальний рівень нервово-психічного розвитку.

Відзначено затримку передмовленневого розвитку: поява гуління (з 5–6 місяців) спостерігалось лише в 7 ($31,8\%$) дітей із УГ, на той час як у групі порівняння цей показник спостерігався в 85% дітей.

Лепет характеризувався одноманітними звуковими поєднаннями. До 10 місяців життя діти з УГ не вимовляли слова, в 1 рік таких дітей було $81,6\%$. Лише двоє дітей із УГ мали у своєму активному словнику 2–3 слова. Фразове мовлення з двох слів з'явилося до 1,5 року в $9,1\%$ дітей, на той час як формування фразового мовлення спостерігалось в 95% дітей групи порівняння ($p < 0,001$). В усіх дітей з УГ зазначалося запізнювання всіх етапів становлення мовленнєвої функції, у них була відсутня інтонація прохання й питання в звукопоєднаннях, слабко виражена інтонаційно-мелодична імітація фрази.

Більше половини дітей з УГ відрізнялися пасивністю, малорухомістю (табл. 5). Лише $45,4\%$ дітей могли здійснювати одночасно статичну й динамічну координацію рук.

Більше третини дітей з УГ мали супутню соматичну патологію, у тому числі зі сторони сечовидільної системи — у 7 хворих, дигестивної — у 8 осіб, імунної — у 4 осіб, дихальної — у 3 осіб, серцево-судинної — у 5 осіб, ендокринної — у 2 осіб. Переважаючого ураження будь-яких органів і систем, а також залежності характеру супутньої патології від етіології УГ не відзначено. У $13,6\%$ дітей були виявлені уроджені вади розвитку інших органів (гідронефроз, подвоєння нирок, двосторонні пахові грижі), в основному у хворих на УГ, зумовлений дистонією ШЦ. Це узгоджується з результатами інших досліджень, у яких показано, що серед пацієнтів із дисгенезією ШЦ частота уроджених вад інших органів становить від 5 до 16% [13, 14].

Таблиця 4. Показники нервово-психічного розвитку дітей з уродженням гіпотиреозом на першому році життя (бали)

Група	Вік	
	1 міс.	1 рік
Основна група (n = 22)	$20,3 \pm 0,8^*$	$21,4 \pm 0,9^*$
Група порівняння (n = 20)	$27,1 \pm 0,7$	$28,8 \pm 0,5$

Примітка: * — різниця вірогідна між показниками основної групи та групи порівняння ($p < 0,01$).

Таблиця 5. Особливості психомоторного розвитку дітей з уродженням гіпотиреозом віком від одного року до трьох років життя (%)

Показники рухової активності	Діти з уродженням гіпотиреозом (n = 22)	Діти групи порівняння (n = 20)
<i>Рухова активність</i>		
Достатня (багато рухається, захоплюється рухливими іграми)	$45,4^*$	90,0
Знижена (мало рухається, перевагу віддає спокійним іграм)	$54,6^*$	10
<i>Складні рухи, швидкість, точність</i>		
Вдаються	$45,4^*$	95
Не вдаються	$54,6^*$	5
<i>Точні рухи, динамічна координація рук одночасно, швидкість, точність</i>		
Вдаються	$45,4^*$	85
Не вдаються	$54,6^*$	15

Примітка: * — різниця вірогідна між показниками основної групи та групи порівняння ($p < 0,01$).

Обговорення

У науковій медичній літературі відзначається висока частота кіст ЩЗ. При цьому передбачається зв'язок їх походження з персистенцією щитоподібної протоки, кістозною дегенерацією кластерів фолікулярних клітин, що відокремилися від дисгенетичної ЩЗ і завершили міграцію до місця звичайного положення ЩЗ [11, 15]. У нашому дослідженні встановлено 2 випадки (9,1%) брахіо-генних кіст шиї в поєднанні з дистопією ЩЗ.

При аналізі генеалогічного анамнезу виявлено, що у 40,9 % хворих із УГ родичі страждали від захворювань ЩЗ, переважно це особи жіночої статі, зокрема матері. Серед більш віддалених родичів (другого, третього, четвертого ступенів спорідненості) від патології ЩЗ також частіше страждали жінки (65 %). Однак у цьому дослідженні враховувалися тільки анамнестичні дані. Для більш точної оцінки сімейної складової щодо захворювань ЩЗ, мікроаномалій розвитку ЩЗ потрібні додаткові обстеження.

Отже, застосування комплексного діагностичного підходу, що включає УЗД ділянки шиї, визначення рівня тиреоглобуліну крові, дозволяє надійно диференціювати основні форми уродженого гіпотиреозу.

Висновки

1. Серед різних форм уродженого гіпотиреозу найчастіше трапляється дистопія щитоподібної залози (59,1 %).

2. Вірогідних відмінностей у рівнях ТТГ і в T_4 у дітей із дистопією щитоподібної залози й дітей із типово розташованою щитоподібною залозою не виявлено.

3. Кількість клінічних ознак не залежала від віку дитини на момент встановлення діагнозу й форми гіпотиреозу та змінювалася від їх відсутності до наявності одночасно семи симптомів.

4. У дітей із уродженим гіпотиреозом встановлено запізніле формування рухових навичок, емоційних реакцій, компонентів пізнавальної діяльності.

5. Більше третини дітей із уродженим гіпотиреозом мають супутню соматичну патологію. Переважаючого ураження будь-яких органів і систем, а також залежності характеру супутньої патології від етіології уродженого гіпотиреозу не відзначено. У 13,6 % дітей виявлені уроджені вади розвитку інших органів, в основному у хворих на уроджений гіпотиреоз, зумовлений дистопією щитоподібної залози.

Конфлікт інтересів. Автор заявляє про відсутність конфлікту інтересів при підготовці даної статті.

References

1. Kaminskiy AV, Kovalenko AN, Teplaya EV. Problem of iodine deficiency in Ukraine: prevention in children, pregnant and adults. *Mezhdunarodnyy Endokrinologicheskyy Zhurnal*. 2011;6(38):18-22. (In Russian).

2. Bruno De Benua, Shvets OV. Elimination of iodine deficiency is one of the key health problem. *Mezhdunarodnyy Endokrinologicheskyy Zhurnal*. 2011;6(38):9-17. (In Russian).

3. Pardo Campos ML, Musso M, Keselman A, Gruñeiro L, Bergadà I, Chiesa A. Cognitive profiles of patients with early detected and treated congenital hypothyroidism. *Arch Argent Pediatr*. 2017;115(1):12-7. doi: 10.5546/aap.2017.eng.12.

4. Zhukov AO. Caused by the iodine deficiency delay of psychological development and syndrome of deficit of attention. *Zhurnal nevrologii i psikiatrii*. 2007;6:4-16. (In Russian).

5. Ford G, LaFranchi SH. Screening for congenital hypothyroidism: a worldwide view of strategies. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab*. 2014;28(2):175-87. doi: 10.1016/j.beem.2013.05.008.

6. Loeber JG. Neonatal screening in Europe; the situation in 2004. *Journal of Inherited Metabolic Disease*. 2007;30(4):430-438. doi: 10.1007/s10545-007-0644-5.

7. Bastug O, Korkmaz L, Halis H, Memur S, Korkut S, Ozdemir A, Gunes T, Ozturk MA, Kurtoglu S. Thyroid status of iodine deficient newborn infants living in central region of Turkey: a pilot study. *World J Pediatr*. 2017 Feb 14. doi: 10.1007/s12519-017-0017-6.

8. Parks JS, Lin M, Grosse SD, Hinton CF, Drummond-Borg M, Borgfeld L, et al. The impact of transient hypothyroidism on the increasing rate of congenital hypothyroidism in the United States. *Pediatrics*. 2010;125 Suppl 2:54-63. doi: 10.1542/peds.2009-1975F.

9. Hopfner S, Koehler N, Hopfner B, Rauterberg EW. Neonatal screening for congenital hypothyroidism in Germany. The development of concerned children in retrospect analysis using the federal state "Hessen". *Klin Pediatr*. 2007;219(4):206-11. (In German). doi: 10.1055/s-2006-921579.

10. Nasirova UF. Influence of iodine deficiency on the thyroid gland and neuropsychological development of children with neonatal transient hypothyroidism. *Problemy endokrinologii*. 2006;52(5):15-7. (In Russian).

11. Fagman H, Nilsson M. Morphogenetics of early thyroid development. *Mol Endocrinol*. 2011;46:33-42 doi: 10.1677/JME-10-0084J.

12. Zimmermann MB, Aeberli I, Andersson M, Assey V, Yorg JA, Jooste P, et al. Thyroglobulin is a sensitive measure of both deficient and excess iodine intakes in children and indicates no adverse effects on thyroid function in the UIC range of 100-299 $\mu\text{g/L}$: a UNICEF/ICCIDD study group report. *J Clin Endocrinol Metab*. 2013;98:1271-80. doi: 10.1210/jc.2012-3952.

13. Kollati Y, Ambati RR, Reddy PN, Kumar NS, Patel RK, Dirisala VR. Congenital Hypothyroidism: Facts, Facets & Therapy. *Curr Pharm Des*. 2017 Feb 6. doi: 10.2174/1381612823666170206124255.

14. Rastogi MV, LaFranchi SH. Congenital hypothyroidism. *Orphanet J Rare Dis*. 2010 Jun 10;5:17. doi: 10.1186/1750-1172-5-17.

15. Peiris AN, Oh E, Diaz S. Psychiatric manifestations of thyroid disease. *J South Med*. 2007;100(8):773-4. doi: 10.1097/SMJ.0b013e3180f62916.

Отримано 15.05.2017 ■

Сорокман Т.В.

ВГУЗ Украины «Буковинский государственный медицинский университет», г. Черновцы, Украина

Врожденный гипотиреоз: частота и клинические особенности различных форм

Резюме. Актуальность. Врожденный гипотиреоз (ВГ), как наиболее распространенная наследственная патология щитовидной железы (ЩЖ), накладывает серьезный социальный, экономический и психологический груз как на семью, где родился больной ребенок, так и на общество. **Цель исследования** — установить частоту и выявить клинические особенности различных форм врожденного гипотиреоза у детей. **Материалы и методы.** Проанализирована медицинская документация 22 больных с ВГ (14 девочек, 8 мальчиков) в возрасте от одного месяца до шести лет (основная группа) и 20 здоровых детей соответствующего возраста с оценкой их физического и нервно-психического развития. Всем детям проводились ультразвуковое исследование области шеи, определение тиреотропного гормона (ТТГ), свободного тироксина (свТ₄), тиреоглобулина, антител к тиреоглобулину, непрямого ларингоскопия. Клинические признаки ВГ в периоде новорожденности оценивались в баллах по шкале Апгар. Статистический анализ данных проводился с использованием программы Statistica 6.0. **Результаты.** Дистопия ЩЖ диагностирована у 59,1 %, в том числе: в подъязычную область (5 случаев), корень языка (2), подчелюстную область (2), яремную ямку (1), не уточнено (2). Состояние аттиреоза не установлено. В типичном месте ЩЖ визуализи-

ровалась у трех пациентов. Медиана ТТГ на первом этапе скрининга у детей основной группы составила 38 мЕд/л (24,2–122,4 мЕд/л), в группе сравнения — 2,03 мЕд/л (1,7–2,6 мЕд/л). Уровень свТ₄ колебался от 0,49 до 14,7 пмоль/л, в среднем 2,37 пмоль/л. У трети детей с ВГ установлены отставание эмоционального развития, сопутствующая соматическая патология, у 13,6 % детей были обнаружены врожденные пороки развития других органов (гидронефроз, удвоение почек, двусторонние паховые грыжи). У 40,9 % больных с ВГ родственники страдали заболеваниями ЩЖ. **Выводы.** Среди различных форм ВГ чаще всего встречается дистопия ЩЖ (59,1 %). Достоверных различий в уровнях ТТГ и свТ₄ у детей с дистопией ЩЖ и детей с типично расположенной ЩЖ не обнаружено. Количество клинических признаков не зависело от возраста ребенка на момент постановки диагноза и формы гипотиреоза и варьировало от их отсутствия до наличия одновременно семи симптомов. У детей с врожденным гипотиреозом установлено запоздалое формирование двигательных навыков, эмоциональных реакций, компонентов познавательной деятельности. Более трети детей с врожденным гипотиреозом имеют сопутствующую соматическую патологию.

Ключевые слова: дети; врожденный гипотиреоз

T.V. Sorokman

Higher State Education Institution of Ukraine "Bukovinian State Medical University", Chernivtsi, Ukraine

The congenital hypothyroidism: the incidence and clinical features of different forms

Abstract. Background. Congenital hypothyroidism (CH) as the most common hereditary thyroid pathology is a serious social, economic and psychological burden for a family, where the sick child was born, as well as for the society. The purpose of our study was to evaluate the disease incidence and to detect the clinical features of various forms of congenital hypothyroidism in children. **Materials and methods.** Twenty two medical records of patients with CH (14 girls, 8 boys) aged 1 month to 6 years (experimental group) and 20 healthy children of the correspondent age were analyzed, and the further assessment of their physical and neuropsychological development was conducted. All children underwent the ultrasound examination of the neck region, indirect laryngoscopy; thyroid-stimulating hormone (TSH), thyroglobulin antibodies, free thyroxine (fT₄), thyroglobulin tests were also performed. Clinical signs of CH in the neonatal period were estimated according to the Apgar scores. Statistical analysis was performed with the aid of the Statistica 6.0 program. **Results.** The thyroid dystopia was diagnosed in 59.1 % of cases, in particular: in the hyoid area (5), the root of the tongue (2), submandibular area (2), jugular fossa (1), unspecified (2). The median of TSH in the first stage of screening in children of the main group was 38 mU/l (24.2–122.4 mU/l), in the comparison group — 2.03 mU/l (1.7–2.6 mU/l). The fT₄ level ranged from 0.49 to 14.7 pmol/l, on average — 2.37 pmol/l. The number of

clinical signs was not dependent on the age neither on the form of hypothyroidism at the moment of diagnosis. With age, children's development increasingly lags behind those of correspondent age contributing to further development of fine motor delay. In 40.9 % of patients with CH, the relatives suffered from thyroid disease. **Conclusions.** The thyroid dystopia is the most common among various forms of congenital hypothyroidism (59.1 %). The reliable differences in TSH and fT₄ levels were not found in children with thyroid dystopia and those with typically located thyroid gland. The number of clinical signs was not dependent on the age neither on the form of hypothyroidism at the moment of diagnosis and varied from their absolute absence to presence of seven symptoms at the same time. A delayed formation of motor skills, emotional reactions, the components of cognitive activity was observed in children with congenital hypothyroidism. More than one-third of children with congenital hypothyroidism have concomitant somatic pathology. The predominant lesions of any organs and systems and dependence of the nature of comorbidity on the etiology of congenital hypothyroidism were not observed. In 13.6 % of children, the congenital malformations of other organs were found, mainly in patients with congenital hypothyroidism caused by thyroid dystopia.

Keywords: children; congenital hypothyroidism