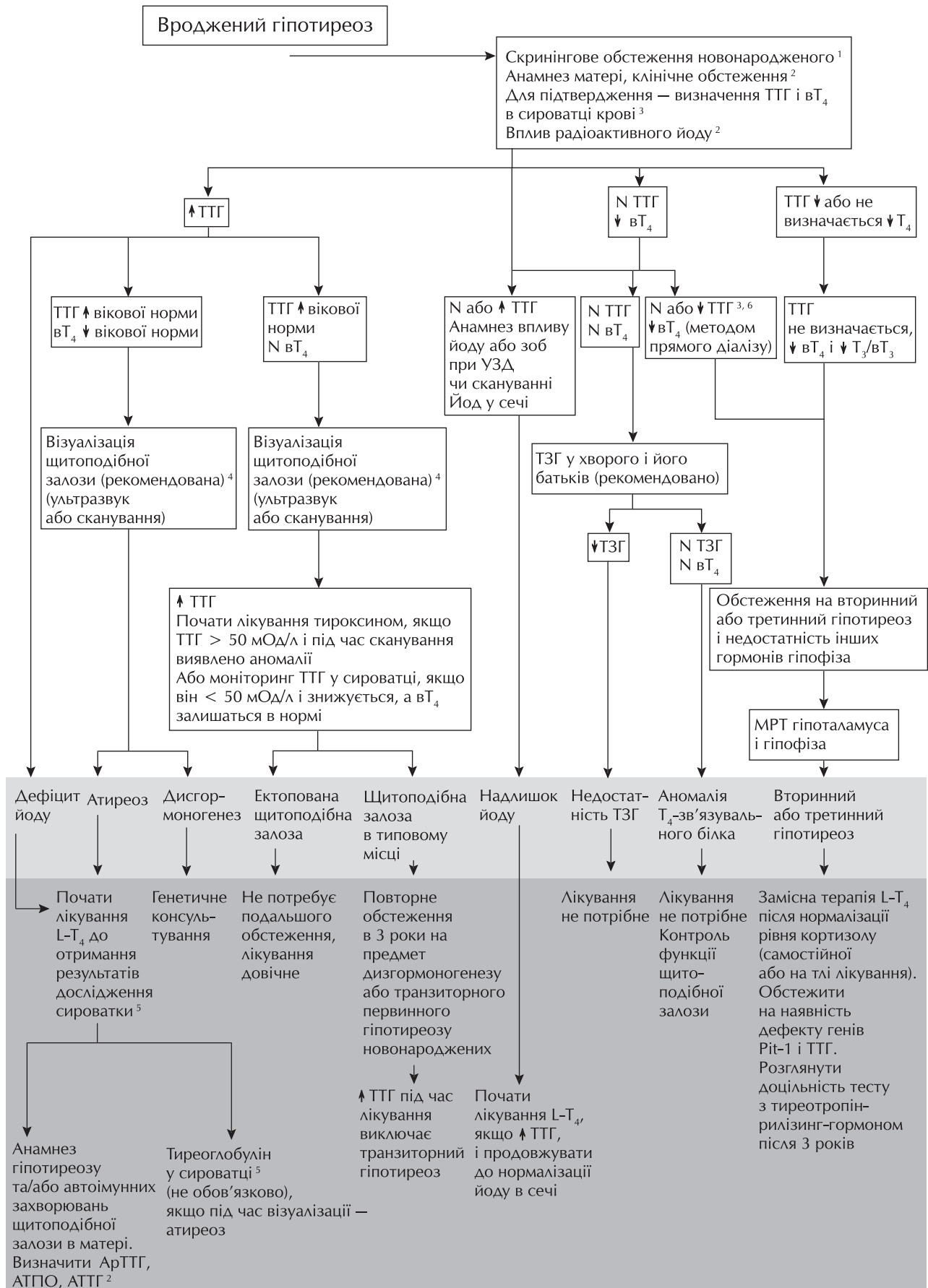


Вроджений гіпотиреоз



Примітки

1 — скринінг новонароджених на вроджений гіпотиреоз проводять у пробі крові, висушеній на спеціальному фільтрувальному папері, яку взято при проколюванні п'яти дитини, зазвичай перед випискою, бажано після перших 24 годин життя, щоб уникнути високої частоти помилково-позитивних результатів. Для виявлення вродженого гіпотиреозу використовують три найчастіших скринінгових методи із застосуванням висушених проб крові:

- первинний ТТГ-скринінг;
- первинний T_4 -скринінг із підтверджувальним визначенням ТТГ у разі зниження показників T_4 на 5–20 %;
- первинний ТТГ- і T_4 -скринінг. Вимірювання рівня ТТГ і загального T_4 у кожного новонародженого забезпечує повноцінний скринінг на предмет вродженого гіпотиреозу первинного й центрального (гіпоталамо-гіпофізарного) генезу з найменшою частотою помилково-негативних результатів.

Проведення додаткового ТЗГ-скринінгу в пробах із низьким рівнем T_4 знижує кількість помилково-позитивних результатів у разі низького рівня скринінгового T_4 . Застосування тандемної маспектрометрії для виконання вимірювань разом з багатьма іншими аналізами забезпечує таку ж або меншу вартість скринінгу вродженого гіпотиреозу порівняно з двома іншими програмами. Досі немає добре відпрацьованих методик скринінгу за вільним T_4 , хоча потреба в них дуже велика.

2 — анамнез матері і клінічне обстеження дитини можуть допомогти встановленню причини патологічних результатів скринінгу на вроджений гіпотиреоз:

- автоімунне захворювання щитоподібної залози, успадковане від матері внаслідок трансплацентарної передачі антитіл, що блокують рецептори ТТГ і можуть викликати тимчасовий первинний вроджений гіпотиреоз у новонародженого;
- автоімунне захворювання щитоподібної залози, яке може бути пов'язане із трансплацентарною передачею антитіл, що стимулюють рецептори ТТГ, від матері з активною хворобою Грейвса–Базедова (ДТЗ), котра одержує лікування анти-тиреоїдними засобами, що можуть проникати через плаценту і спричинити неонатальний зоб із транзиторним первинним гіпотиреозом або без нього;
- дефіцит йоду в матері або вплив на матір та/або новонародженого надфізіологічних кількостей йоду, які можуть спричинити транзиторний неонатальний зоб і гіпотиреоз.

3 — вільний T_4 у сироватці слід вимірювати методом прямого діалізу або методом, достовір-

ність якого була підтверджена наявністю кореляції між пробами сироватки крові з пуповини або від новонародженого, й величинами, отриманими при застосуванні методу прямого діалізу.

4 — ультразвукова візуалізація щитоподібної залози або сканування з технецієм пертехнетатом упродовж 2-х годин дає можливість підтвердити передбачуваний діагноз:

- ектопічна дизгенезія щитоподібної залози з необхідністю довічного лікування тироксином;
- атиреоз (за відсутності антитіл до рецептора ТТГ);
- сімейний дизгормоногенез із зобом за умови відсутності дефіциту йоду.

Втручання не пов'язане з відомими ризиками, може бути легко й точно виконане й інтерпретоване досвідченим дитячим радіологом. Сканування для виявлення можливого сімейного захворювання важливе для обґрунтування генетичного консультування батьків.

5 — невиявний рівень тиреоглобуліну в сироватці підтверджує відсутність тканини щитоподібної залози або діагноз дефекту синтезу тиреоглобуліну в новонароджених чи старших дітей із нормальним розташуванням щитоподібної залози, збільшеною або не збільшеною щитоподібною залозою та первинним гіпотиреозом.

6 — новонароджених із низьким рівнем у сироватці загального та в T_4 і низьким, нормальним або підвищеним рівнем ТТГ необхідно обстежити на предмет гіпоталамо-гіпофізарного гіпотиреозу. До клінічних виявів, характерних для вродженого гіпопітуїтаризму в дітей раннього віку, належать:

- нез'ясована гіпоінсулінемічна гіпоглікемія;
- підвищення в крові рівня одночасно і прямого, і непрямого білірубіну;
- вроджені дефекти середини обличчя та/або центральної нервової системи;
- гіпогонадизм у хлопчиків раннього віку (мікропеніс і об'єм яєчок 1 мл).

До початку лікування препаратами L- T_4 необхідно дослідити рівень кортизолу в сироватці, щоб визначити наявність порушень в осі кортиколіберин-АКТГ-надниркові залози, які виявляються наднирковою недостатністю. Дітям раннього віку з низьким рівнем кортизолу необхідно до початку лікування препаратами L- T_4 призначити гідрокортисон, щоб запобігти виникненню гострої недостатності надниркових залоз.

Скорочення

АрТТГ — антитіла до рецептора ТТГ

АТПО — антитіла до тиреопероксидази тиреоцитів

АТТГ — антитіла до тиреоглобуліну

ТЗГ — тироксин-зв'язувальний глобулін

в T_4 — вільний тироксин

L- T_4 — лівотироксин