

ГОО ВПО «Донецкий национальный
медицинский университет им. М. Горького»
Кафедра педиатрии № 3

**ВРОЖДЁННЫЙ ПЕРВИЧНЫЙ
ГИПОТИРЕОЗ:
СЛУЧАЙ ПОЗДНЕЙ ДИАГНОСТИКИ
У РЕБЕНКА**

Лимаренко М.П.

доцент

Донецк - 2022

Гипотиреоз -

синдром, развивающийся вследствие патологического снижения активности щитовидной железы в результате различных заболеваний, т.е. синдром, обусловленный снижением действия Т4 и Т3 на ткани-мишени

Классификация гипотиреоза у детей

- ❖ ***Патогенетический вариант***
 - **Первичный гипотиреоз**
 - Врождённый
 - Приобретенный
 - **Вторичный гипотиреоз**

❖ *Клинический вариант*

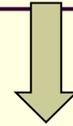
■ **Степень тяжести гипотиреоза**

- лёгкая
- средне-тяжёлая
- тяжёлая

■ **Степень компенсации гипотиреоза**

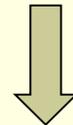
- компенсация
- субкомпенсация
- декомпенсация

Главный продукт биосинтеза щитовидной железы



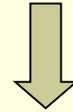
Тиреоглобулин

(предшественник тиреоидных гормонов)



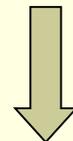
Йодидпероксидазная система

Тирозин



Фермент тирозин-йодиназа

Монойодтирозин и дийодтирозин



Конденсирующий фермент

Трийодтиронин (Т3) и тироксин (Т4)

Причины врождённого первичного гипотиреоза

1. Дисгенезия щитовидной железы

- ❖ Эктопическое расположение железы
- ❖ Гипоплазия или аплазия

Причины врождённого первичного гипотиреоза

- 2. Генетические дефекты синтеза, секреции или периферического метаболизма тиреоидных гормонов**
 - ❖ Дефекты рецепторов ТТГ на тироцитах
 - ❖ Нарушение транспорта йода
 - ❖ Недостаточность йодидпероксидазы
 - ❖ Дефекты тиреоглобулина или гидролиза тиреоглобулина
 - ❖ Недостаточность 5'-дейодиназы

Причины врождённого первичного гипотиреоза

3. Лечение радиоактивным йодом
4. Гипотиреоз и нефротический синдром

- При всех нарушениях биосинтеза недостаточная продукция тиреоидных гормонов вызывает **повышенное выделение тиреотропного гормона (ТТГ) гипофизом** с последующим развитием гипертрофии и гиперплазии щитовидной железы, которая не способна компенсировать тиреоидную недостаточность

Тиреоидная недостаточность характеризуется замедлением всех видов обмена:

- **белка** – что приводит к появлению недоокисленных продуктов – увеличению креатинина в моче, низкому содержанию мочевой кислоты;
- **углеводов** – ослабляется всасывание глюкозы в кишечнике, нарушаются процессы фосфорилирования, развивается гиперкетонемия;
- понижено расщепление **жиров** (повышенное содержание α и β -липопротеидов);
- изменяется **водно-электролитный обмен** (в подкожной клетчатке увеличивается содержание воды, ионов натрия и уменьшается – ионов калия, происходит задержка в костях ионов кальция и фосфора, снижается выведение хлоридов).

Тиреоидная недостаточность приводит к:

- нарушению питания нервных клеток, снижению электрической активности головного мозга;
- нарушению сердечно-сосудистой системы (нарушению возбудимости, проводимости, снижению сократительной способности миокарда, уменьшению ударного объёма, брадикардии);
- поражению паренхиматозных органов, слизистых оболочек, кожи, что проявляется гиперкератозом, дегенеративными изменениями эпидермальных клеток, отёком соединительно-тканного слоя, связанным с чрезмерным отложением гиалуроновых кислот и скоплением муцинозного вещества;
- нарушению способности печени превращать каротин в витамин А \longrightarrow гиперкаротинемии \longrightarrow желтоватой окраске кожных покровов;
- нарушению процессов окостенения, отмечается специфическая дегенерация эпифизарных хрящей.

Ранние симптомы врождённого первичного гипотиреоза

- Одутловатое лицо, иногда со слизистыми отёками
- Гипертелоризм
- Увеличение размеров родничков, расхождение швов черепа
- Макроглоссия
- Кожные покровы сухие, холодные

Ранние симптомы врождённого первичного гипотиреоза

- Затянувшаяся желтуха новорождённых
- Выпяченный живот, пупочная грыжа, позднее отпадение пуповинного остатка
- Мышечная гипотония, замедление сухожильных рефлексов
- Трудности при вскармливании, недостаточная прибавка массы тела

Ранние симптомы врождённого первичного гипотиреоза

- Сонливость, ребёнок редко плачет, плач может быть хриплым
- Запоры
- Гипотермия
- Респираторные симптомы

Сердечно-сосудистая и центральная нервная системы

- ЭКГ: брадикардия, уменьшение амплитуды комплексов QRS
- Эхокардиография: увеличение продолжительности систолы
- ЭЭГ: диффузное замедление ритма и снижение его амплитуды

Классическая картина гипотиреоза

1. Задержка психофизического развития
2. Функциональные изменения внутренних органов
3. Трофические нарушения кожи и её придатков

Программы обследования новорождённых

Цель: ранняя (в первые недели жизни) диагностика и терапия врождённого гипотиреоза

- «Первый этап – Т4; второй этап – ТТГ»
- «Только ТТГ»
- «Повторное определение Т4 и ТТГ на разных сроках после рождения»

Лабораторная и инструментальная диагностика

❖ Обязательные исследования:

- определение свободного Т4 и ТТГ в сыворотке

Важнейшие биохимические признаки первичного гипотиреоза:

низкий уровень свободного Т4 (расчётного свободного Т4) и повышенный уровень ТТГ

Лабораторная и инструментальная диагностика

❖ **Вспомогательные исследования:**

- сцинтиграфия обнаруживает эктопическую щитовидную железу
- УЗИ выявляет аплазию или гипоплазию щитовидной железы
- определение костного возраста (отставание от паспортного)
- гиперхолестеринемия
- склонность к гипогликемии
- анемия, эозинофилия

Лечение

Первоочередная цель – как можно быстрее повысить уровень Т4 до нормы, чтобы предотвратить или свести к минимуму поражения ЦНС

L-тироксин – препарат выбора

Полная доза составляет 75-200 мкг
(150-200 мкг/м²)

Комплекс лечебных мероприятий гипотиреоза

- Питание, обогащённое витаминами
- Профилактика рахита (вит. Д назначают после исследования кальция крови)
- Лечение анемии (препараты железа, вит. В12)
- Стимулирующие препараты (глутаминовая кислота, вит. гр. В-В1, В12, церебролизин, аминалон)
- Кортикостероиды (индопан, ниамид)
- Иммунорегулирующие препараты (спленин, нуклеинат натрия)
- Лечебная физкультура
- Массаж
- Пребывание на свежем воздухе
- **Специальное педагогическое воздействие**

Ребенок А., 4 года 7 месяцев, находился в ГСДР с 19.05.2020 г. по 16.09.2020 г., с 27.10.2020 г. по 27.12.2020 г.

Диагноз основной: врожденный гипотиреоз, медикаментозная компенсация.

Сопутствующие: задержка психо-речевого развития. Атопический дерматит, период неполной ремиссии. Задержка физического развития (дефицит роста). Гипоспадия, головчатая форма. Расходящееся косоглазие. Гиперметропия средней степени с астигматизмом обоих глаз. Дискинезия желчевыводящих путей с деформацией желчного пузыря

Анамнез заболевания и жизни

- Ребенок от 1-й беременности, 1-х патологических родов (кесарево сечения)
- Срок гестации 38 недель
- Масса 3200,0 г; длина тела 53 см; оценка по шкале Апгар 3-4 балла

Состояние после рождения

Тяжелое, за счет дыхательных расстройств. Проводились реанимационные мероприятия. Диагноз: острая интранатальная асфиксия, внутриутробная инфекция: пневмония, везикулопустулез.

Специфический габитус (крик слабый, грубый, двигательная активность снижена, кожные покровы пастозные, макроглоссия. Склонность к брадикардии. Увеличение печени +3 см. Нарушение терморегуляции)

Ребенку в возрасте 3-х недель выполнено исследование гормонов щитовидной железы и тиреотропного гормона гипофиза:

ТТГ – 5,79 мМЕ/л (N- 0,3-4,0 мМЕ/л) (↑)

Т₃ св.-3,3 пМоль/л (N- 2,5-5,8 пМоль/л) (N)

Т₄ св.-15,9 пМоль/л (N- 10-23 пМоль/л) (N)

Другие исследования:

ДНК *Toxoplasma gondii* в крови – не обнаружена

ДНК CMV (ЦМВ) в крови – не обнаружена

ДНК HSV I/II (Герпес I/II тип) в крови – не обнаружена

Осмотр эндокринолога (1,5 мес.)

Учитывая клинику тиреоидной недостаточности с первых дней жизни (макроглоссия, пастозность лица, брадикардия, гипотермия, снижение рефлексов) и низкий интегральный тиреоидный индекс 3,3 (N – 7,04-27,21), установлен диагноз **врожденного гипотиреоза**. Рекомендован прием L-тироксина.

**Интегральный тиреоидный индекс (ИТИ) =
= св. Т3 + св. Т4 /ТТГ**

- Перенесенные заболевания:
 - ОРВИ
 - Острый отит
 - Острый гнойный лимфаденит

- Неоднократно консультировался неврологом, получал курсы нейрометаболической терапии

- **Семейный анамнез:** мать ребёнка наблюдается по поводу гипотиреоза, псевдогипопаратиреоза в стадии субкомпенсации

Объективно

Масса – 18,4 кг (долженствующая 15,9-19,0 кг – 25-75 центиль);

Рост – 94 см (долженствующий 101,2-108,5 см – ниже 3 центиля);

Физическое развитие ниже среднего за счет дефицита роста.

Состояние средней тяжести по основному заболеванию.

Самочувствие удовлетворительное.

Кожные покровы обычной окраски, повышенной сухости в области кистей, в заушной области.

Видимые слизистые чистые, розовые.

Периферические лимфоузлы единичные, мелкие в основных группах.

Аускультативно в легких везикулярное дыхание.

Тоны сердца ритмичные, звучные, систолический шум в 1-й и 5-й точках. ЧСС 100 в мин.

Живот обычной формы, при пальпации мягкий, безболезненный.

Печень в подреберье.

Селезенка не увеличена.

Стул и мочеиспускания в норме

Обследован

Анализ крови клинический:

Нв – 126 г/л; Эр – 3,96 Т/л; ЦП – 0,9; Л – 11,2 Г/л; э – 2;
п – 3; с – 61; л – 26; м – 8%; СОЭ – 6 мм/ч

Анализ мочи общий: без патологических изменений

Биохимические показатели крови:

- Билирубин 8,7/2,0 мкм/л (N <21,8 <5,4).
- АЛТ/АСТ 36/33 Е/л (N <45 <37)
- Тимоловая проба: 1,0 ед. SH (N 0-4)
- **Общий IgE 752,1 МЕ/мл (0-60)**
- Амилаза панкреатическая: 30.51 Ед/л (0-31)

Соматотропный гормон гипофиза – 4,857 нг/мл (N- 0-7,2)

- ТТГ – 0,87 МЕ/мл – норма (медикаментозная компенсация)

ЭКГ:

Нормальное положение ЭОС. ЭКГ - вариант нормы

ЭХО – КГ: давление в легочной артерии 20 мм. рт. ст.

Клапанный аппарат не изменен. Минимальная митральная регургитация (функциональная). Полости сердца не расширены. Миокард не утолщен. Сократимость миокарда удовлетворительная. Шунтовых потоков нет

УЗИ внутренних органов:

печень без структурных изменений; нормальная картина селезенки; эхопризнаки деформации желчного пузыря; поджелудочная железа без структурных изменений; почки без структурных изменений; надпочечники не визуализируются, в их проекции патологических образований не выявлено

Неврологический статус

Малоактивен, вербальный контакт резко ограничен, социальная адаптация низкая.

Мышечный тонус ближе к удовлетворительному.

Сухожильные рефлексy живые, равны.

Походка не нарушена

Дефектолог

Контакт по инициативе взрослого.

Обращенная речь на бытовом уровне.

Инструкции выполняет выборочно.

Активная речь малопонятная.

Внимание малоустойчивое, неречевые звуки не дифференцирует.

Знакомые предметы узнает на картинках, основные детали не выделяет.

Конкретные величины соотносит с помощью.

Цвета соотносит и сортирует с помощью.

Дефектолог

Основные геометрические формы не знает, не соотносит.

В пространстве ориентируется слабо.

Разрезные картинки из 2-х частей не складывает.

Пирамидку в «горку» складывает без учета величины.

В частях тела и лица ориентируется слабо.

Общая моторика не координирована.

Мелкая моторика нарушена, захват неправильный.

Игровая деятельность: манипулирует с предметами, последовательность действий не проводит, пытается подражать.

Дефектолог

Математические представления «одно-много» и счет «1-3» не сформированы.

Самообслуживание сформировано недостаточно.

Заключение: состояние сенсорных, психомоторных, речевых функций значительно ниже возрастной нормы

Логопед

Артикуляционный аппарат без аномалий. Артикуляционные упражнения не выполняет.
Расстройство экспрессивной речи

Лечение

Заместительная терапия L – тироксином в дозе 62,5 мкг/сут ежедневно, кальция гопантенат, зодак, лактофильтрум, галстена, супрастин.

УФО зева, носа №5; ингаляции щелочные; ДМВ (дециметровая волновая терапия) – на проекции надпочечников №15; массаж общий №10.

Психолого-педагогическая коррекция, занятия с логопедом, арт-терапия, монтессори-терапия, занятия с воспитателем по развитию речи.

Динамика за 6 месяцев пребывания в доме ребенка

На фоне проведенной терапии состояние ребенка с некоторой положительной динамикой. Стал активнее, улучшился сон и аппетит. Начал больше проявлять инициативу в общении и в игре, на занятиях более внимательный, проявляет интерес.

Под контролем педагога верно воспроизводит слоговую структуру слова, активно звукоподражает.



Спасибо за внимание!

