

# SUY GIÁP TRẠNG BẨM SINH

## ĐẠI CƯƠNG

- Suy giáp trạng bẩm sinh là tình trạng giảm chức năng tuyến giáp, sản xuất hormone tuyến giáp giảm dưới mức bình thường, làm giảm nồng độ hormone gây giảm chuyển hoá.
- Suy giáp trạng bẩm sinh nếu được chẩn đoán và điều trị sớm trẻ sẽ phát triển như bình thường, nếu muộn trẻ sẽ bị đần.

## 1. NGUYÊN NHÂN

### 1.1. Loạn sản tuyến giáp (Rối loạn về hình thái):

- Hay gặp: chiếm 80 – 95%.
- Gồm có:
  - + Vô năng tuyến giáp (37%): rối loạn phát triển TG (không có tuyến giáp hoàn toàn).
  - + Giảm sản và lạc chỗ tuyến giáp (63%).
  - + Rối loạn trong quá trình di cư hoặc rối loạn quá trình hình thành mầm tuyến giáp.
    - Tuyến giáp lạc chỗ có thể tiết hormone trong nhiều năm.
    - Vị trí lạc chỗ: dưới lưỡi, sau lưỡi, giữa đáy lưỡi và tuyến giáp.
- Nguyên nhân loạn sản: hiện chưa rõ. Có thể liên quan:
  - + Mùa: ở Nhật (cuối xuân, đầu thu), Úc (cuối thu, đông) tỷ lệ mắc cao hơn các mùa khác.
  - + Chủng tộc: da trắng mắc nhiều hơn da đen (Mỹ).
  - + Giới: nữ bị nhiều hơn nam.
  - + Mẹ bị bệnh tự miễn, gia đình bị bệnh tuyến giáp: nguy cơ mắc cao hơn
  - + Liên quan nhóm HLA: nhóm **AW 24** mắc 6 - 8 lần cao hơn các nhóm khác.

### 1.2. Rối loạn tổng hợp hormone:

- Chiếm 10 - 15% SGTBS.
- Ở trẻ sơ sinh 1/40.000. Di truyền lặn, NST thường.
- Dựa vào rối loạn sinh hoá thấy các rối loạn tổng hợp.
- Đặc điểm: Suy giáp có bướu cổ.
  - + Rối loạn tập trung Iodua: hiếm. Giảm hoặc mất hoàn toàn khả năng
  - + Rối loạn hữu cơ hoá Iodua: **hay gặp**. Thường biểu hiện bướu cổ + HC Pendred.
  - + Rối loạn ghép đôi các Iodotyrosine: rất hiếm. Biểu hiện bướu cổ có tính chất gia đình.
  - + Rối loạn thuỷ phân Thyroglobuline.
  - + Rối loạn khử Iốt: **thường gặp**. Thiếu hụt hoạt tính Deoxidase
  - + Rối loạn tổng hợp Thyroglobuline.

### 1.3. Nguyên nhân khác:

- Không đáp ứng hormone.
- Giảm TSH do yên, tổn thương tuyến yên.
- Mẹ sử dụng kháng giáp trạng khi có thai...

## 2. CHẨN ĐOÁN:

### 2.1. Lâm sàng:

#### 2.1.1. Suy giáp trạng phát hiện sớm:

- Thường gặp do loạn sản tuyến giáp.

- Mới đẻ:
  - + Cân nặng thường cao (> 3500 g), chiều cao thấp.
  - + Thân nhiệt hạ, chân tay lạnh.
  - + Biếng ăn, mút vú khó, bú lâu. Rối loạn nuốt, táo bón, phân ít.
  - + Vàng da: sớm, kéo dài.
  - + Thở khó, tím tái.
  - + Tóc rậm, thô, khô. Lông mày thừa, rậm lông ở lưng thất lưng.
  - + Thâm nhiễm ở mũi, cung lông mày.
  - + Da lạnh, khô, vân tím.
  - + Thóp rộng (sau), đường khớp rộng.
  - + Khóc khan, lưỡi to và dày, môi dày.
  - + Giảm trương lực cơ.
  - + Thoát vị rốn.
  - + Không khóc, ngủ nhiều, thờ ơ...
- Càng ngày càng rõ: chậm lớn, lùn không cân đối, chậm phát triển tinh thần và vận động.

### 2.1.2. Suy giáp trạng đến muộn :

Thường do lạc chỗ tuyến giáp: triệu chứng không đầy đủ.

- Chậm lớn, lùn không cân đối, cân nặng giảm, phì đại cơ.
- Bộ mặt đặc biệt: đầu to, mặt thô, mũi tẹt, má phệ, mắt hùm hụp, môi dày...
- Da khô, thâm nhiễm, kém chịu lạnh, tóc khô...
- Bụng to, thoát vị rốn.
- Táo bón.
- Chậm phát triển vận động, chậm phát triển tinh thần: ngây dại,...
- Khàn tiếng.

### 2.1.3. Suy giáp trạng ở trẻ sơ sinh:

- Triệu chứng: không rõ.
- Trong trường hợp vô năng tuyến giáp thấy: thóp sau rộng, thoát vị rốn, vàng da kéo dài, ngủ nhiều, táo bón, khóc khan, li bì, hạ thân nhiệt, biếng ăn, nổi vân da...
- **Bảng cho điểm của Pavel Forte:**

<b>Bảng cho điểm của Pavel Forte</b>	
Thoát vị rốn	2đ
Phù niêm, bộ mặt đặc biệt	2đ
Táo bón	2đ
Giới nữ	1đ
Thai trên 40 tuần	1đ
Cân nặng khi sinh > 3.500 g	1đ
Lưỡi to	1đ
Thóp sau rộng	1đ
Vàng da kéo dài	1đ
Da khô	1đ
Thân nhiệt hạ, da lạnh	1đ
Giảm trương lực cơ	1đ

**Tổng điểm = 15.** Khi có từ **5 điểm trở lên** gợi ý trẻ bị suy giáp trạng bẩm sinh cần làm xét nghiệm TSH, T4 để xác định chẩn đoán.

- Ngày nay để chẩn đoán sớm SGTBS người ta tiến hành làm Test sàng lọc cho tất cả sơ sinh, bằng phương pháp lấy máu xét nghiệm TSH vào ngày thứ 3-4 sau đẻ nếu TSH tăng > 30 UI/L sẽ làm xét nghiệm T4 để xác định chẩn đoán.

## 2.2. Xét nghiệm:

### 2.2.1. Xét nghiệm tuyến giáp:

- T3, T4 giảm.
- TSH:
  - + TSH tăng - Suy giáp trạng tiên phát.
  - + TSH giảm - Suy giáp trạng thứ phát.
  - + Làm Test TRH:
    - Test trả lời mạnh SGT do vùng dưới đồi.
    - Test không trả lời SGT do tuyến yên.
- Xạ hình tuyến giáp: xác định hình thái và chức năng tuyến giáp.
- Độ tập trung  $I^{131}$  (Độ tập trung giảm trong trường hợp SGT do rối loạn tổng hợp hormone)
- Tuổi xương chậm so với tuổi thực.

#### Bình thường:

- TSH: 1 – 4  $\mu$ UI/ml
- T4: 50-150 nmol/l
- FT4: 9-24 pmol/l

### 2.2.2. Các xét nghiệm gián tiếp ít có giá trị trong chẩn đoán SGTBS:

- Phản xạ đồ gân gót: kéo dài.
- Chuyển hoá cơ bản giảm.
- Cholesterol tăng.
- Huyết đồ thấy thiếu máu.
- Điện tim: nhịp chậm, PR dài, P và QRS giảm; dẹt.

#### → Chẩn đoán xác định dựa vào:

- Lâm sàng: chậm phát triển thể chất và tinh thần, phù niêm, táo bón.
- CLS: T3, T4 giảm, TSH tăng.

## 3. CHẨN ĐOÁN SỚM:

- Chẩn đoán suy giáp trạng bẩm sinh ngay từ thời kỳ sơ sinh gọi là chẩn đoán sớm vì qua thời kì đó, quá trình myelin hoá đã gần hoàn thiện thì điều trị kém hiệu quả.
- Chẩn đoán sớm dựa vào:

### 3.1. Trên lâm sàng dựa vào bảng Pavel Forte cho điểm (nếu không có dk làm test sàng lọc): Áp dụng cho trẻ sơ sinh

Bảng cho điểm của Pavel Forte	
Thoát vị rốn	2đ
Phù niêm, bộ mặt đặc biệt	2đ
Táo bón	2đ
Giới nữ	1đ
Thai trên 40 tuần	1đ
Cân nặng khi sinh > 3.500 g	1đ
Lưỡi to	1đ
Thóp sau rộng	1đ
Vàng da kéo dài	1đ
Da khô	1đ
Thân nhiệt hạ, da lạnh	1đ
Giảm trương lực cơ	1đ

**Tổng điểm = 15.** Khi có từ **5 điểm trở lên** gợi ý trẻ bị suy giáp trạng bẩm sinh cần làm xét nghiệm TSH, T4 để xác định chẩn đoán.

### **3.2. Sử dụng xét nghiệm sàng lọc để chẩn đoán sớm SGTBS:**

- Tiến hành làm xét nghiệm ở tất cả trẻ sơ sinh.
- Lấy máu làm TSH vào ngày thứ 3-4 sau đẻ (vì nếu lấy máu ngay sau đẻ thì máu dây rốn là máu mẹ, lấy máu trong ngày đầu có sự feedback sinh lí nên dễ dương tính giả. Nếu lấy vào ngày thứ 5 hoặc 6 thì dễ bỏ sót).
- Nếu TSH  $\geq 30$ UI/ml cần làm xét nghiệm tiếp T4 để xác định chẩn đoán.
- Nếu T4 giảm ( $<50$  nmol/l)  $\square \Delta(+)$ .

## **4. CHẨN ĐOÁN PHÂN BIỆT :**

### **4.1. Còi xương:**

- Chậm lớn ít.
- Tinh thần bình thường.
- Không lấy, bò, đi được.
- Không táo bón.
- Không có phù niêm.
- Đầu to, thóp lâu liền.
- Phosphatase kiềm tăng.
- X - quang có hình ảnh của còi xương.
- T4, TSH bình thường.

### **4.2. Down:**

- Không táo bón.
- Không có phù niêm.
- Có bộ mặt đặc biệt.
- Da không khô.
- Thân nhiệt không hạ.
- Rối loạn NST: 3 chiếc NST 21, hoặc đột biến khác của HC Down.
- T4, TSH bình thường.

### **4.3. Giảm đại tràng bẩm sinh:**

- Trẻ chỉ có táo bón, có thể lười ăn.
- Phát triển tinh thần bình thường.
- Chụp đại tràng chẩn đoán xác định.

### **4.4. Lùn ngắn xương chi:**

- Phát triển tinh thần bình thường.
- Không có phù niêm.
- Da không khô.
- Các chi ngắn ngủn.
- Bàn chân, bàn tay mỏng.
- Các ngón tay dạng kiếu chĩa ba.

### **4.5. Ngoài ra, còn phân biệt với viêm gan, tắc mật, bại não**

## **5. ĐIỀU TRỊ:**

### 5.1. Nguyên tắc điều trị:

- Điều trị bằng liệu pháp thay thế hormon thường xuyên, liên tục, suốt đời.
- Nguyên tắc:
  - + Cần đạt nhanh tình trạng bình giáp càng sớm càng tốt và tiếp tục duy trì ở tình trạng đó.
  - + Điều trị ngay khi chẩn đoán ra bệnh.

### 5.2. Thuốc điều trị :

#### a) T4 - L.Thyroxin (Levothyroxin, Thyrax, Berlun...)

- Liều theo tuổi:
  - + 0 - 6 tháng : 8 – 10  $\mu\text{g/kg/ngày}$
  - + 6 - 12 tháng: 6 – 8  $\mu\text{g/kg/ngày}$
  - + 1 - 5 tuổi : 5 – 6  $\mu\text{g/kg/ngày}$
  - + 6 - 12 tuổi : 4 – 5  $\mu\text{g/kg/ngày}$
  - + Liều trung bình với trẻ < 12 tuổi: 5 – 8  $\mu\text{g/kg/ngày}$ .
  - + Liều trung bình với trẻ > 12 tuổi: 2 – 3  $\mu\text{g/kg/ngày}$ ,
- Uống 1 lần vào buổi sáng trước khi ăn 1giờ.

#### b) T3 – Triiodothyronin:

- Hiện nay rất ít dùng để điều trị SGTBS vì thời gian bán giả ngắn và Feedback mạnh và tác dụng không ổn định.
- Thường chỉ dùng T3 trong 2 ngày đầu để rút ngắn thời gian thiếu hormon, ít dùng T3 để điều trị lâu dài.

#### c) Tinh chất tuyến giáp (Thyroidine – Thyranon):

- Tác dụng tinh chất tuyến giáp không ổn định, khó kiểm soát được liều nên hiện nay ít dùng.

### 5.3. Theo dõi điều trị ngoại trú:

- Nguyên tắc: SGTBS là bệnh cần được uống thuốc đúng và lâu dài. Nên phải tư vấn cho gia đình và BN tuân thủ điều trị và định kỳ đưa trẻ đến cơ sở y tế kiểm tra
- Định kì:
  - + **Năm đầu:** cứ 3 tháng 1 lần
    - Khám lâm sàng: chiều cao, cân nặng, phát triển tinh thần, vận động...
    - Xét nghiệm TSH và T4.
    - Chụp tuổi xương 6 tháng/1 lần.
  - + **Từ năm thứ 2:** mỗi năm 1 lần
    - Khám lâm sàng.
    - Xét nghiệm TSH và T4, chụp tuổi xương.
- Đánh giá điều trị:
  - + SGTBS được đánh giá là điều trị tốt khi:
    - Phát triển tinh thần, vận động và thể chất như trẻ bình thường cùng tuổi.
    - CLS: TSH ở mức bình thường, T4 tốt nhất ở mức cao hơn bình thường một chút (150 - 170 nmol/L). Tuổi xương tương đương tuổi thực.
  - + Điều trị chưa đủ liều: T4 bình thường, TSH tăng cao không thường xuyên.
  - + Điều trị quá liều:
    - Biểu hiện cường giáp: trẻ quấy khóc, kích thích, ra mồ hôi, phân lỏng, mạch nhanh.
    - T4 tăng cao >180 nmol/L.

- Nếu kéo dài sẽ gây liền thóp sớm, loãng xương.

## **6. TIẾN TRIỂN**

- Nếu không điều trị trẻ sẽ chậm phát triển tinh thần vận động, thường chết do nhiễm trùng.
- Tiên lượng phụ thuộc rất nhiều vào chẩn đoán sớm và điều trị sớm. Nhiều trẻ được chẩn đoán sớm và điều trị sớm ngay từ thời kì sơ sinh trẻ sẽ phát triển như trẻ bình thường.