

SUY GIÁP TRẠNG BẨM SINH

TS. BS. Lương Thị Thu Hiền

Mục tiêu

1. Trình bày được nguyên nhân gây SGTBS.
2. Trình bày được triệu chứng lâm sàng và xét nghiệm SGTBS
3. Trình bày được chẩn đoán SGTBS
4. Nhận thức được ý nghĩa của chẩn đoán sớm SGTBS
5. Trình bày được các biện pháp chẩn đoán sớm SGTBS
6. Trình bày được điều trị SGTBS
7. Tư vấn được để trẻ và gia đình tuân thủ theo dõi và điều trị SGTBS



Định nghĩa

- Bệnh suy giáp trạng bẩm sinh (SGTBS) là bệnh nội tiết do tuyến giáp sản xuất hormon không đầy đủ để đáp ứng nhu cầu chuyển hóa và quá trình sinh trưởng của cơ thể.
- Hậu quả thiếu hormon giáp làm cho trẻ bị lùn, dị hình và thiếu năng trí tuệ

Bệnh SGTBS

- Tỷ lệ mắc trên thế giới: 1/4000
- Khu vực Châu Á 1/3000
- Việt Nam: ?

Bệnh SGTBS

- Bệnh từ thời kỳ bào thai nhưng TCLS không xuất hiện ngay sau đẻ
- Biểu hiện muộn ở thời kỳ bú mẹ hoặc thanh thiếu niên. Do đó chẩn đoán bị muộn, di chứng chậm TT sẽ là vĩnh viễn. Nếu điều trị sớm ngay sau đẻ trẻ sẽ phát triển hoàn toàn bình thường
- Mục tiêu: Phát hiện và điều trị sớm SGBS là nhằm tránh thiếu năng trí tuệ

Vị trí và vai trò của tuyến giáp (TG)

- TG rất nhỏ, hình cánh bướm trước cổ
- TG hấp thu iod từ thực phẩm & tổng hợp hormon giáp
- Vai trò: phát triển trí tuệ & thể chất
- Thiếu hormon giáp → trẻ không lớn, não không phát triển, trẻ thành người lùn và đần độn

Chẩn đoán sớm và giá trị

- ✓ Chẩn đoán sớm: Chẩn đoán được khi trẻ còn đang ở thời kì sơ sinh
- ✓ Điều trị sớm ngay từ thời kỳ sơ sinh → trẻ sẽ phát triển như bình thường
- ✓ Điều trị muộn → trẻ sẽ lùn và đàn độn.

Nguyên nhân SGTBS

Hình thái tuyến giáp (80-95%)

- Không có tuyến giáp
- Lạc chỗ (dưới lưỡi)
- Nguyên nhân chưa rõ.
- Có liên quan đến: Giới, mùa, chủng tộc (da trắng > da đen), mẹ bị bệnh tự miễn, gia đình nhiều người mắc bệnh tuyến giáp, nhóm HLA ...

Nguyên nhân SGTBS

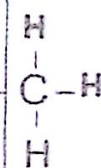
Rối loạn tổng hợp hormon

- SGT kèm theo có bướu cổ (10-15%)
 - RL tập trung iốt
 - RL hữu cơ hoá iốt
 - RL ghép đôi Iodotyrosin.
 - RL Thủy phân Thyroglobuline.
 - RL tổng hợp Thyroglobuline
 - RL khử iốt

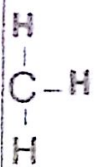
T.B. Tuyến giáp

Huyết tương

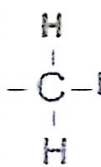
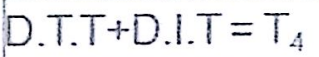
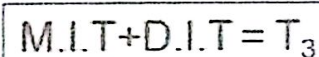
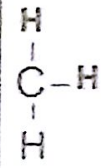
Tyroxin



M.I.T



D.I.T



8 Phân tử:
Thyroglobulin

4 Liên kết peptit

5 Khử iốt

Đặc điểm của SGTBS có bướu cổ

- Bệnh di truyền (đột biến gen $TR\beta$)
- Dấu hiệu lâm sàng thường không rõ

Nguyên nhân SGTBS

Nguyên nhân khác (Hiếm gặp)

- Không đáp ứng hormon
 - Giảm TSH do tuyến yên
 - Mẹ sử dụng kháng giáp trạng TH khi mang thai
-

Lâm sàng

Sơ sinh

- Rối loạn hình thái: ngắn; cân nặng > 3500g
- Vàng da sớm, kéo dài
- Biếng ăn, táo bón, khóc khan
- Phù niêm, bộ mặt suy giáp
- Da khô, lạnh, thân nhiệt hạ, nổi vân tím
- Ngủ nhiều, bú ít.

Chẩn đoán sớm SGTBS

Test sàng lọc

- Tất cả trẻ sơ sinh
- 48 giờ sau đẻ (càng sớm càng tốt)
- $TSH \geq 30 \mu UI/ml$ → xét nghiệm T4, TSH để xác định SGTBS

Chẩn đoán sớm SGTBS

Dựa vào bảng cho điểm: *Cua Pavel Forte*

- | | |
|----------------------------------|-----------------------------|
| - Thoát vị rốn (2đ) | - Vàng da sớm kéo dài (1đ) |
| - Táo bón (2đ) | - Da khô (1đ) |
| - Phù niêm bộ mặt đặc biệt (2 đ) | - Thóp sau rộng (1đ) |
| - Nữ (1đ) | - Da lạnh, nổi vân tím (1đ) |
| - Lưỡi to (1đ) | - Thai > 40 tuần (1đ) |
| - Giảm trương lực cơ (1đ) | - P khi sinh > 3500 g (1đ) |

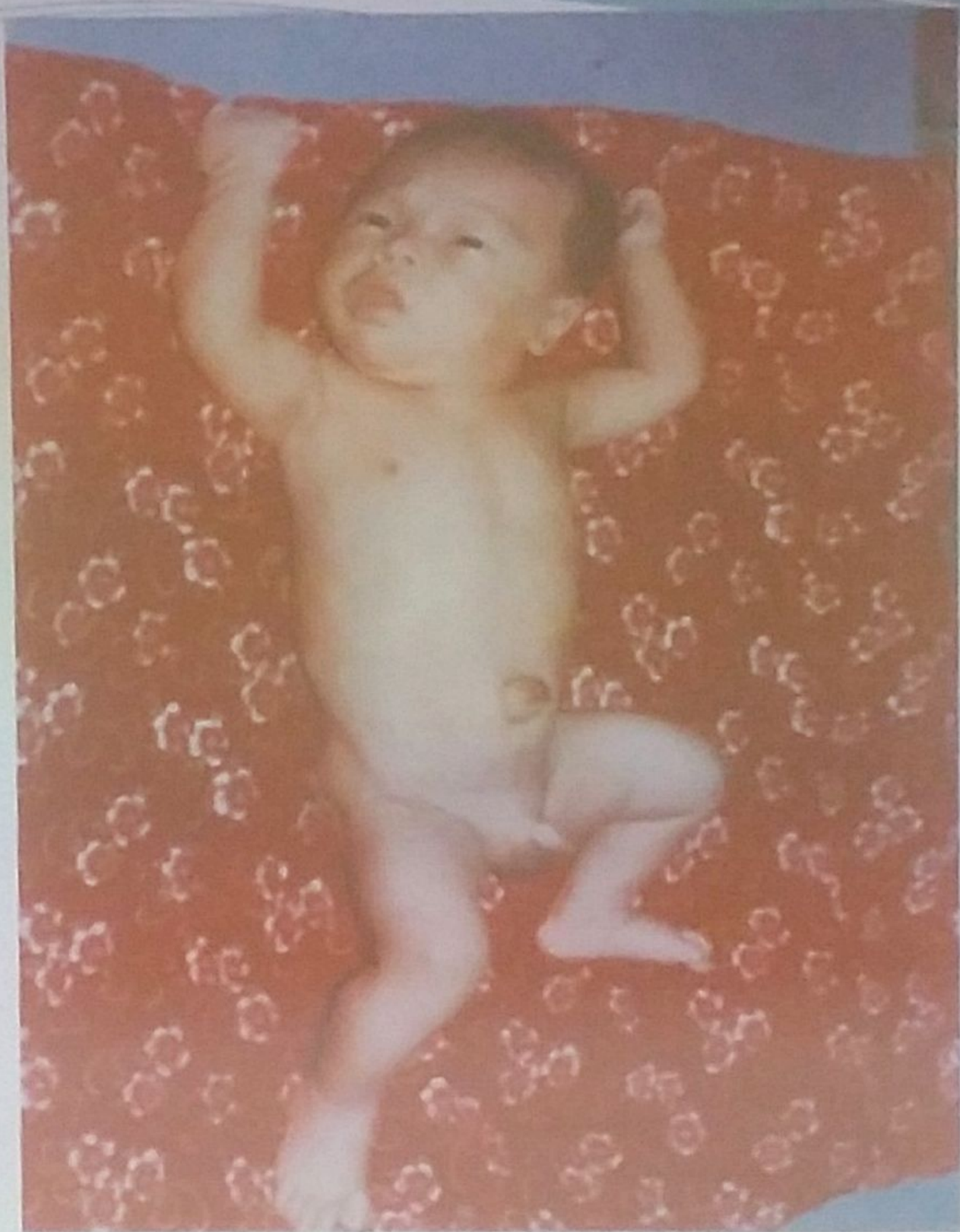
Nếu có từ 5 điểm trở lên

→ ***Làm xét nghiệm T4 và TSH để xác định SGTBS***

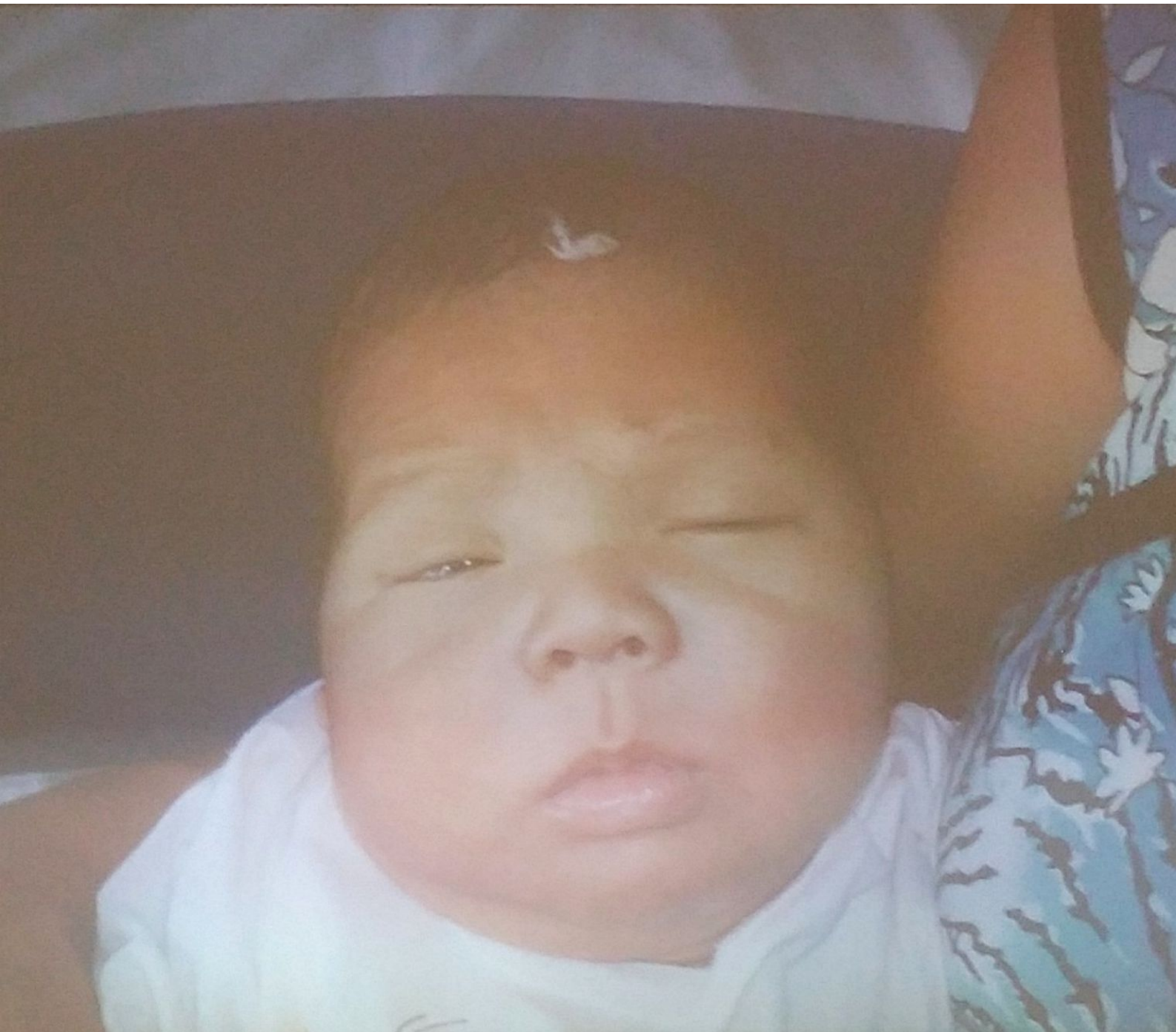
Lâm sàng

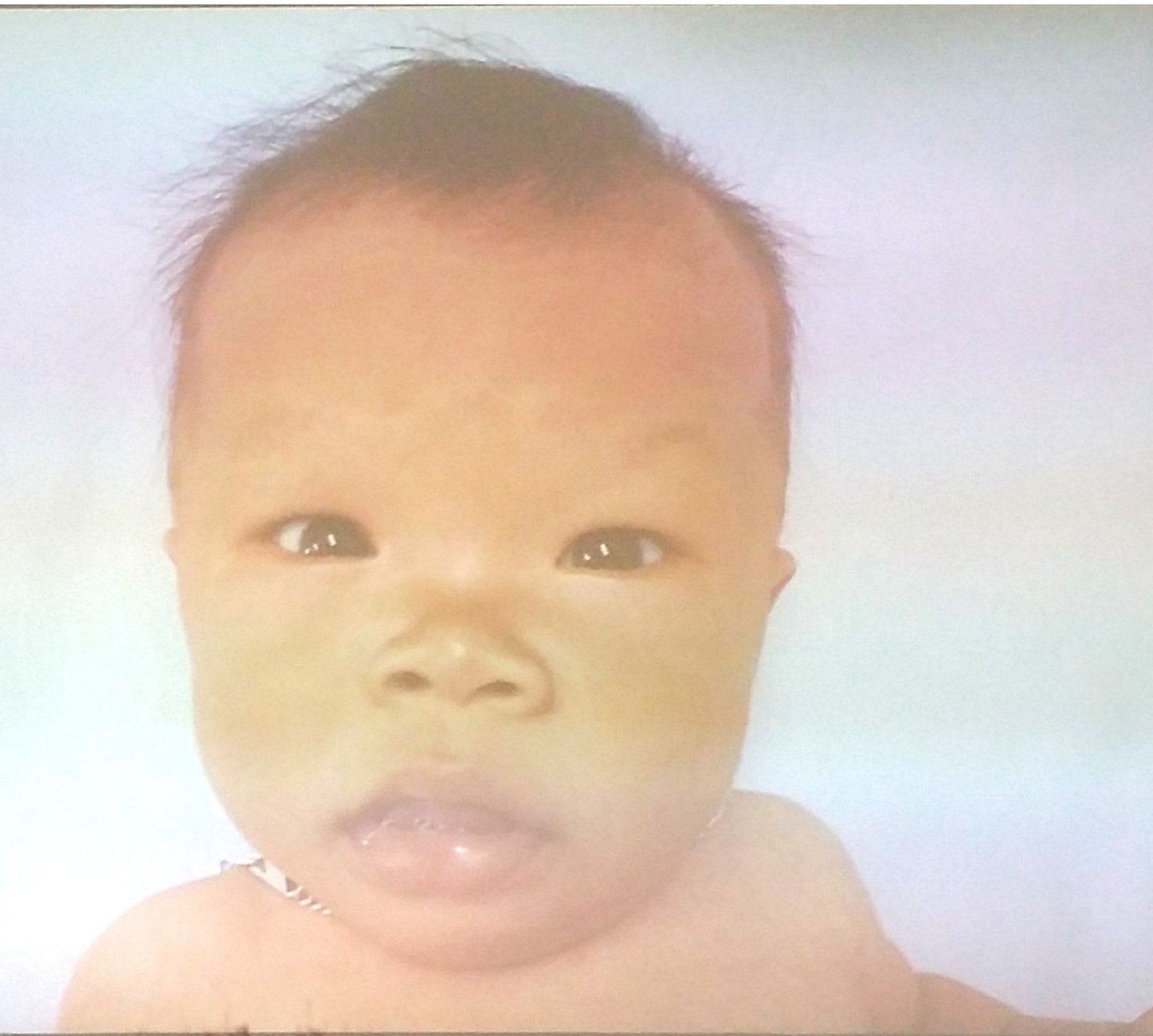
Suy giáp trạng đến muộn

- Chậm phát triển thể lực, tinh thần
- Lùn không cân đối
- Bộ mặt phù niêm: mũi tẹt và hếch, mí mắt phù nề, má phệ; miệng há do lưỡi dày
- Táo bón kéo dài dễ nhầm với Megacolon
- Rón lòi
- Biểu hiện SGBS rõ dần theo thời gian.
- Khi có dấu hiệu phù niêm → chẩn đoán thường là muộn



Nguyen Van Chinh 9 thang





KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM

bệnh nhân nữ 14 tuổi

- ✓ T4 = 5 nmol/l (50 -> 150 nmol/L)
- ✓ TSH = 512 μ UI/ml (1-> 5 μ UI/ml)
- ✓ Tuổi xương = 6 tuổi
- ✓ Xạ hình tuyến giáp ở dưới lưỡ.

BN Tạo xương bất toàn (Osteogenesis imperfecta):
Nam Tuổi: 18 tháng H: 71 cm P: 8,5 kg



BN Còi xương kháng Vitamine D

Nữ, Tuổi: 4 tuổi h: 74 cm P:11,3 kg.





Xét nghiệm

- Định lượng: TSH trong máu cao $> 20 \mu\text{UI/ml}$ ($1-5 \mu\text{UI/ml}$) và T4 thấp $< 50 \text{ nmol/l}$ ($50-150 \text{ nmol/l}$)
- Ghi hình tuyến giáp: lạc chỗ, thiếu sản hay không có tuyến giáp
- Tuổi xương: Thấy chậm, theo tiêu chuẩn đánh giá tuổi xương ở cổ bàn tay trái của Greulich và Pyle.



Chẩn đoán

Chẩn đoán phân biệt

- Còi xương
- Phình to đại tràng bẩm sinh
- Lùn ngắn xương chi
- Hội chứng Down

Điều trị

Nguyên tắc

Liệu pháp thay thế hormon suốt đời

✓ Điều trị sớm

✓ Đạt được tình trạng bình giáp càng sớm càng tốt

Điều trị

Thuốc

- T4 (Thyrax, Belrthyox, Levothyrox...) viên 0,1 mg

+ Uống 1 lần vào buổi sáng trước ăn 1 giờ

+ Liều: 0 - 6 thg:	8-10 $\mu\text{g/ Kg}$
6 - 12 thg:	6 - 8 $\mu\text{g/ Kg}$
1 - 5 tuổi:	5 - 6 $\mu\text{g/ Kg}$
6 - 12 tuổi:	4 -5 $\mu\text{g/ Kg}$
12 tuổi - người lớn:	2-3 $\mu\text{g/ Kg}$

Điều trị

- T3 hiện không dùng để điều trị vì thời gian bán rã ngắn, ức chế mạnh
- Tính chất giáp trạng không còn dùng vì tác dụng không ổn định

Theo dõi

Định kỳ khám lâm sàng, xét nghiệm T4, TSH, tuổi xương

- Năm đầu tiên: 3 tháng/1 lần(tuổi xương 6 tháng/ 1 lần)
- Từ năm thứ 2: 1 năm /1 lần
- Đánh giá:

- Tốt: trẻ phát triển bình thường, tuổi xương tương đương tuổi thực, T4(150 – 170nmol/l)
- Cường giáp → giảm liều thuốc
- Còn suy giáp → tăng liều thuốc

Tự vẫn

**Uống thuốc thường xuyên, liên tục, suốt đời,
định kỳ đến khám kiểm tra**

Kết luận

- SGTBS: bệnh điều trị bằng liệu pháp thay thế Hormon giáp suốt đời, đơn giản và hiệu quả
- Kết quả điều trị phụ thuộc vào chẩn đoán sớm hay muộn mà trẻ phát triển bình thường hoặc bị thiếu năng trí tuệ
- Mục tiêu phát hiện và điều trị sớm của CTSLSS bệnh SGTBS nhằm tránh cho trẻ bị thiếu năng trí tuệ

Tình huống lâm sàng (1)

- Cháu gái 27 ngày tuổi vào viện vì Vàng da kéo dài và táo bón

1. Bạn hỏi và khám tìm những dấu hiệu gì ?

Dấu hiệu mà bạn tìm được

- Con đầu, dễ thương, đủ tháng, nặng 3,5kg. Khóc khan, ngủ nhiều. P = 5 kg
- Vàng da từ lúc 3 ngày tuổi
- 4-5 ngày mới đi ỉa, từ lúc 5 ngày tuổi
- Da khô, thoát vị rốn (rốn lòi)
- Không thấy bất thường khác

Bạn quyết định thế nào?

Theo bảng cho điểm của Pavel Forte

- Trẻ gái 1 đ
- Thoát vị rốn 2 đ
- Táo bón 2 đ
- Vàng da kéo dài 1 đ
- Da khô 1 đ

Tổng là 7 đ → XN T4 và TSH

Kết quả

- $T4 = 15 \text{ nmol/ L}$
- $TSH = 76 \text{ } \mu\text{UI/ mL}$

Bạn quyết định thế nào ?

Điều trị

- Berlithyrox: 0,1mg/viên
 - + uống $\frac{1}{2}$ viên mỗi ngày
 - + vào buổi sáng trước ăn 1 giờ

Theo dõi những ngày nằm trong bệnh viện

- Mục đích?
- Những dấu hiệu cần theo dõi?

- Dấu hiệu cần theo dõi:
 - ✓ Mạch
 - ✓ Tình trạng tâm thần
 - ✓ Ra mồ hôi
 - ✓ Táo bón

Mục đích: Đủ hay thiếu liều T4