

SUY GIẢP TRẠNG BẨM SINH

PGS.TS. NGUYỄN PHÚ ĐẠT

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.

❑❑NH NGH❑A

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

Bệnh SGBS

- UBKS RL thiếu iode: ở các quốc gia khác nhau nhằm giảm tỷ lệ đần địa phương.
- SGBS đứng thứ 2 sau BC, di chứng về TL, TT rất trầm trọng, không nằm trong vùng dịch tễ BC gặp khắp mọi nơi trên thế giới.
- Tỷ lệ mắc trên thế giới: 1/4000, Khu vực Châu á 1/3000. Việt Nam ?

Bệnh SGBS (2)

- Bệnh từ thời kỳ bào thai nhng 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

Vai trò & vai trò TG

- TG rất nhỏ, hình cánh bươm bướm trước cổ.
- TG hấp thu iod từ thực phẩm & tổng hợp hormone giáp .
- Vai trò: phát triển trí tuệ & thể chất .
- Nếu thiếu hormone 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 đần độn.

1. Nguyên nhân SGTBS

1.1. 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

...

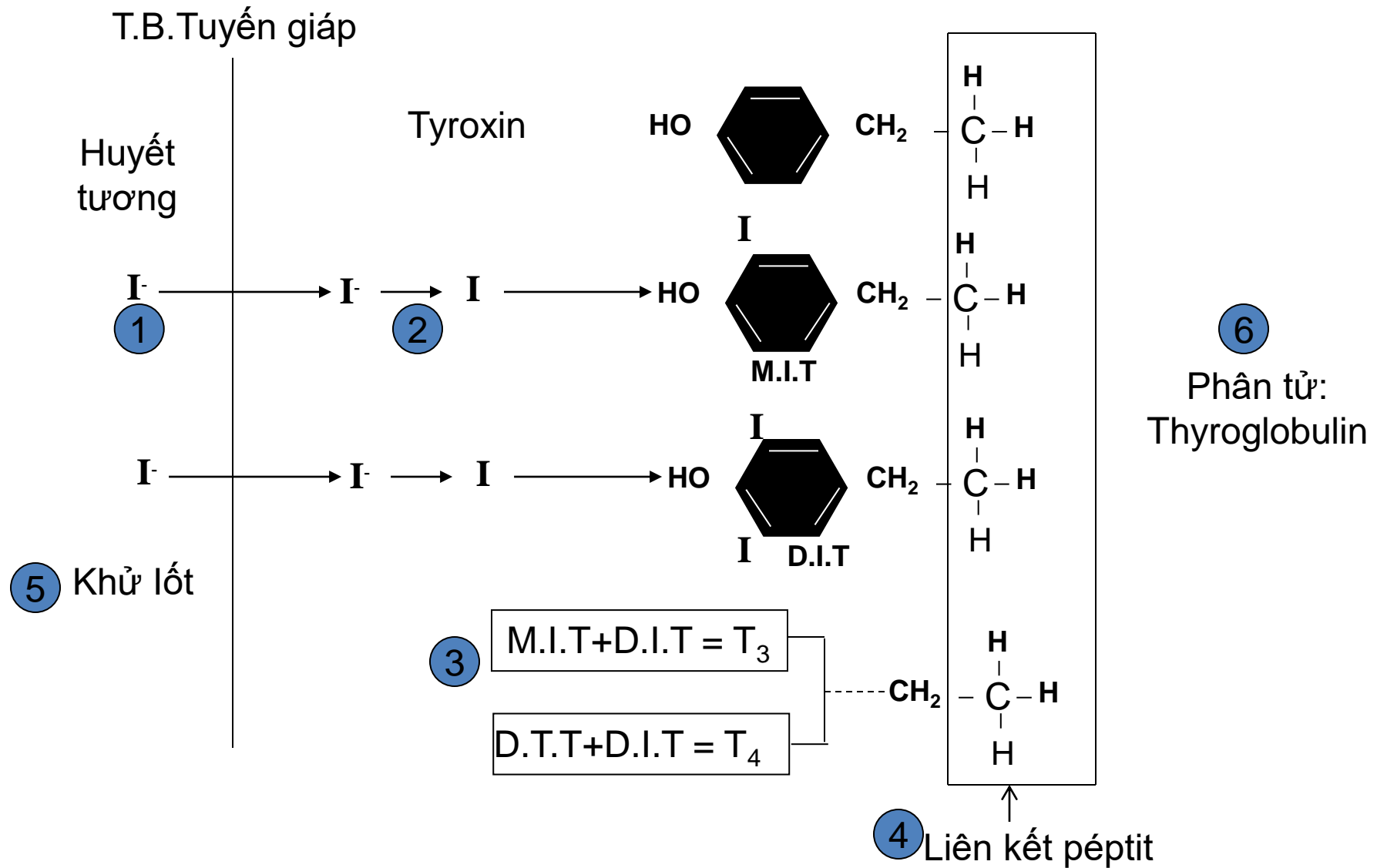
1. Nguyên nhân SGTBS (*Tiếp*)

1.2. Rối loạn tổng hợp HM:

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

TỔNG HỢP HORMONE GIÁP TRẠNG



1. Nguyên nhân SGTBS (*Tiếp*)

1.3. Nguyên nhân khác (Hiếm gặp)

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

2. LÂM SÀNG :

2.1. 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.

2.LÂM SÀNG (Tiếp)

2.2. Suy giáp trạng đến muộn

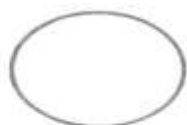
- Chậm phát triển thể lực, tinh thần
- Lùn không cân đối.
- Bộ mặt phù niêm: Mũi tẹt & hếch, mi mắt phù nề, má phệ. Miệng há do lưỡi dày.
- Táo bón kéo dài dễ nhầm với Megacolon. Rốn lõm
- Cùng với thời gian, biểu hiện SGBS rõ dần. Khi có dấu hiệu phù niêm chẩn đoán thường là muộn.

3. Chẩn đoán sớm SGTBS

3.1 Test sàng lọc

- Tất cả trẻ sơ sinh
- Ngày thứ 3 – 4 sau đẻ.
- $TSH \geq 30 \mu UI/ml$ -> xét nghiệm T4, TSH để xác định SGTBS.

010852



yldeh elt ud og
ides



Fill in the circle with a single application of blood which should permeate to the back of the card
Please avoid layering of blood.

IAEA NEONATAL SCREENING PROJECT

Mother's Name: _____ Surname: _____

Father's Name: _____ Surname: _____

Address: _____

Phone: _____ Mother's Hospital No: _____

Baby's Name: _____ Hospital No: _____

Twin 1. _____ 2. _____

Sex: M ☐ F ☐ Weight: _____ (In gms) Premature: ☐ Yes ☐ No

Birth: Hours Day Month Year

Specimen: Hours Day Month Year

Heel Cord Venous Others

Fed Fasting Breast Others

Drug: Antibiotics Others Blood Transfusion: Yes No

3. Chẩn đoán sớm SGTBS

3.2. Dựa vào bảng cho điểm: *Của Pavelfore*

- 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 1 đ
- Nữ 1đ
- Da lạnh, nổi vân tím 1 đ
- Lưỡi to 1đ
- Thai > 40 tuần
- Giảm trương lực cơ 1đ
- P khi sinh > 3500 g

***Nếu có từ 5 điểm trở lên
Làm xét nghiệm T4 và TSH để xác định SGTBS***



Nguyen Van Chinh 9 thang



Lê Huy 12 tháng SGTBS









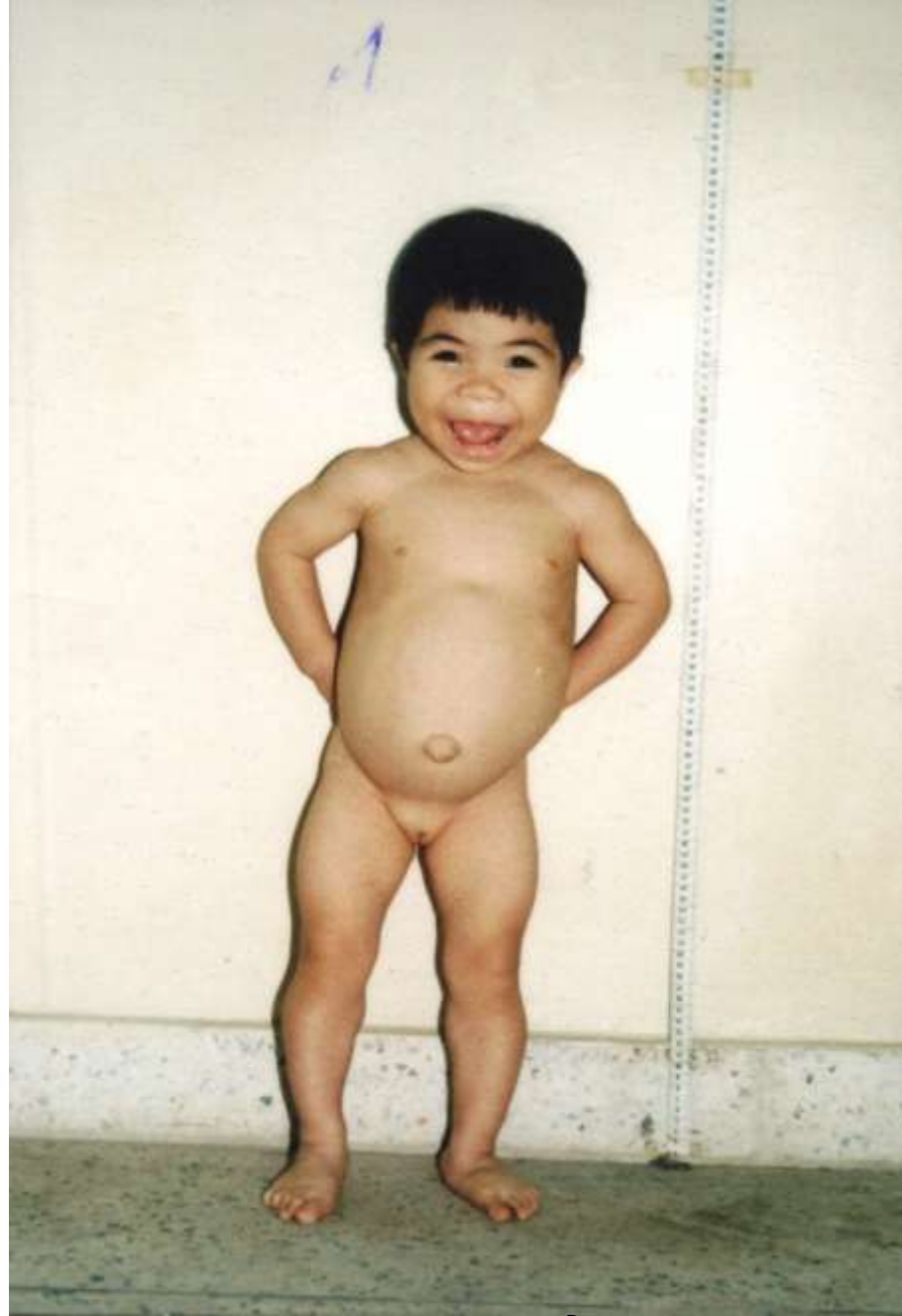








Tăng Lợi & Hoàng Hà 15 tháng tuổi SGTBS



Nguyễn Thị Hải 8 tuổi SGTBS



2 SGBS cùng tuổi với trẻ trai 8 tuổi







Pham Quân 16 tuổi SGTBS

BN:Nữ,14 t



BN:Nũ,14 t



BN:Nữ,14 t



BN:Nũ,14 t



BN:Nũ,14 t



Từ trái sang phải: 12t, BN 14t, 7 t



KẾT QUẢ XÉT NGHIỆM CỦA BN 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 lướĩ.

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.





4. XÉT NGHIỆM

- Định lượng: TSH trong máu cao $> 20 \mu\text{UI/ml}$ ($1-5 \mu\text{UI/ml}$) và T4 thấp $< 40 \text{ nmol/l}$ ($50-150 \text{ nmol/l}$)
- 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.

C.H. CHARLEVILLE-MEZIERES

30/ 8/97 9:28

SERVICE DE SCINTIGRAPHIE (1)

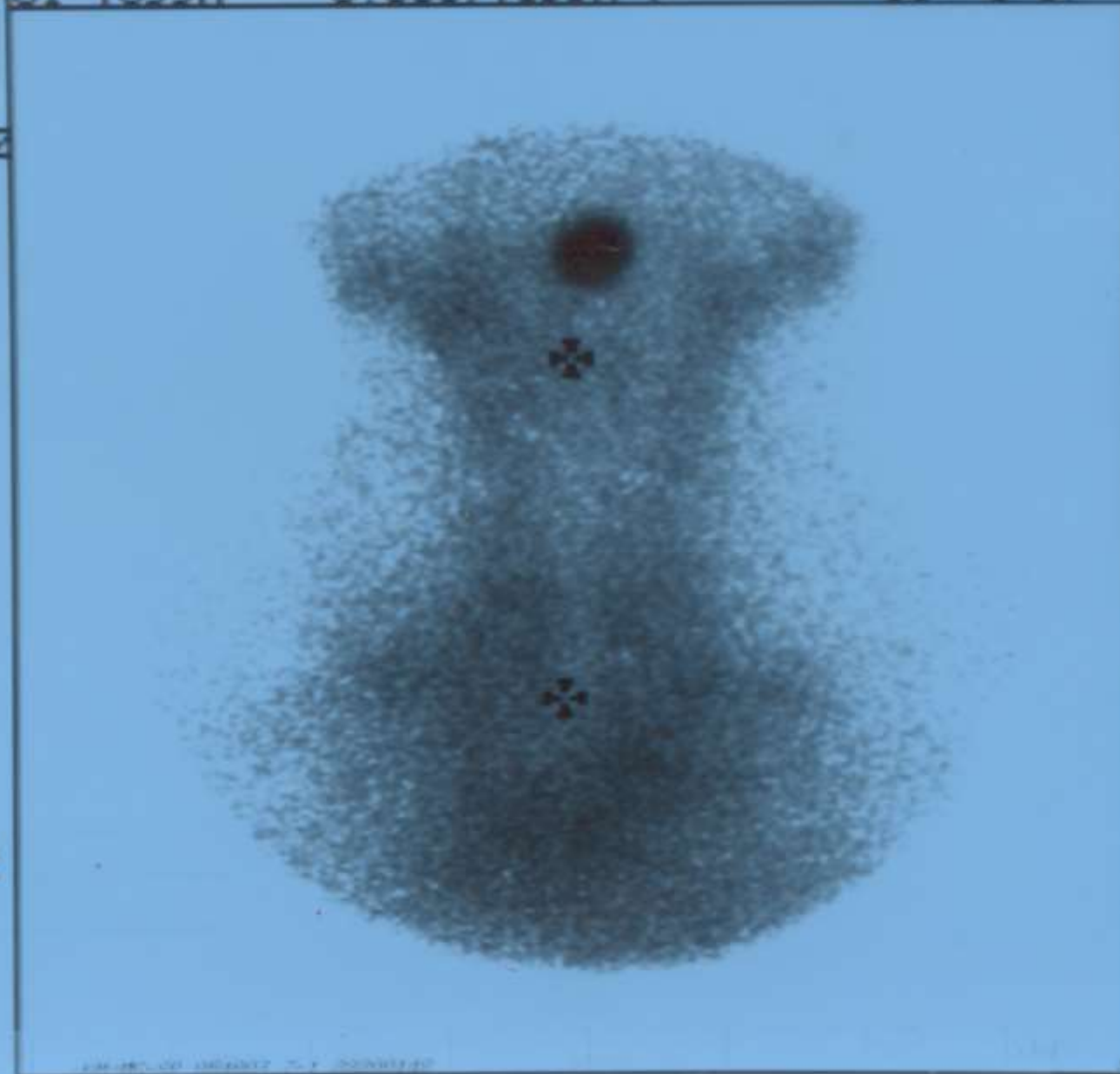
S THYROID SCAN NGUYEN

THI LAN 14YRS

30/08/07 05MCI-TC99M 5.000,TC99M ,

30/ 8/97 9:20

FR 1
ROT 0Z 2.0
TCNT= 376K
RATE= 1K
T/FR= 472S



93

CROSS # 2

5

C.H. CHARLEVILLE-MEZIERES

30/ 8/97 9:44

SERVICE DE SCINTIGRAPHIE (1)

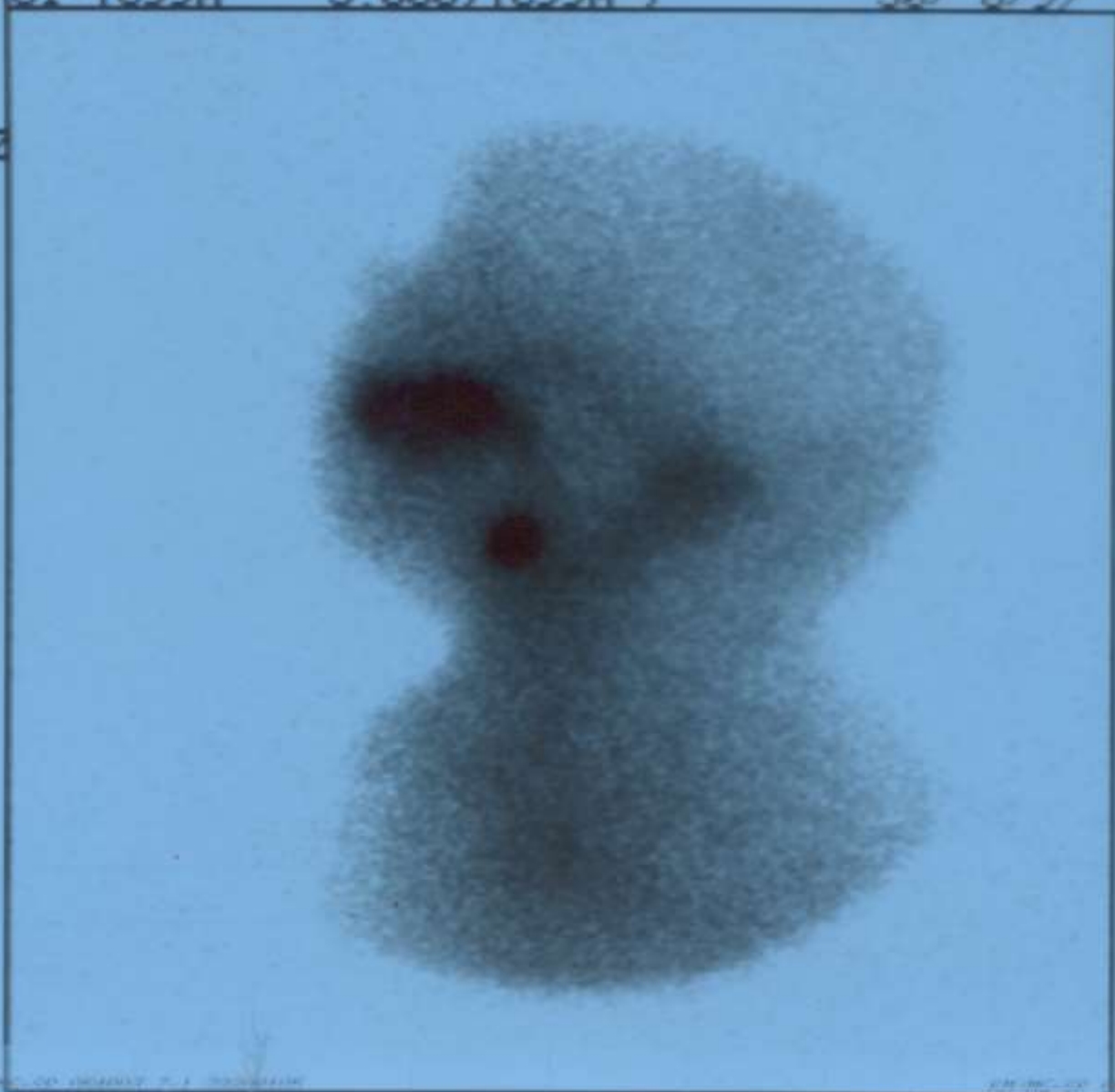
S THYROID SCAN NGUYEN

THI LAN 14YRS

30/08/07 05MCI-TC99M 5.000,TC99M ,

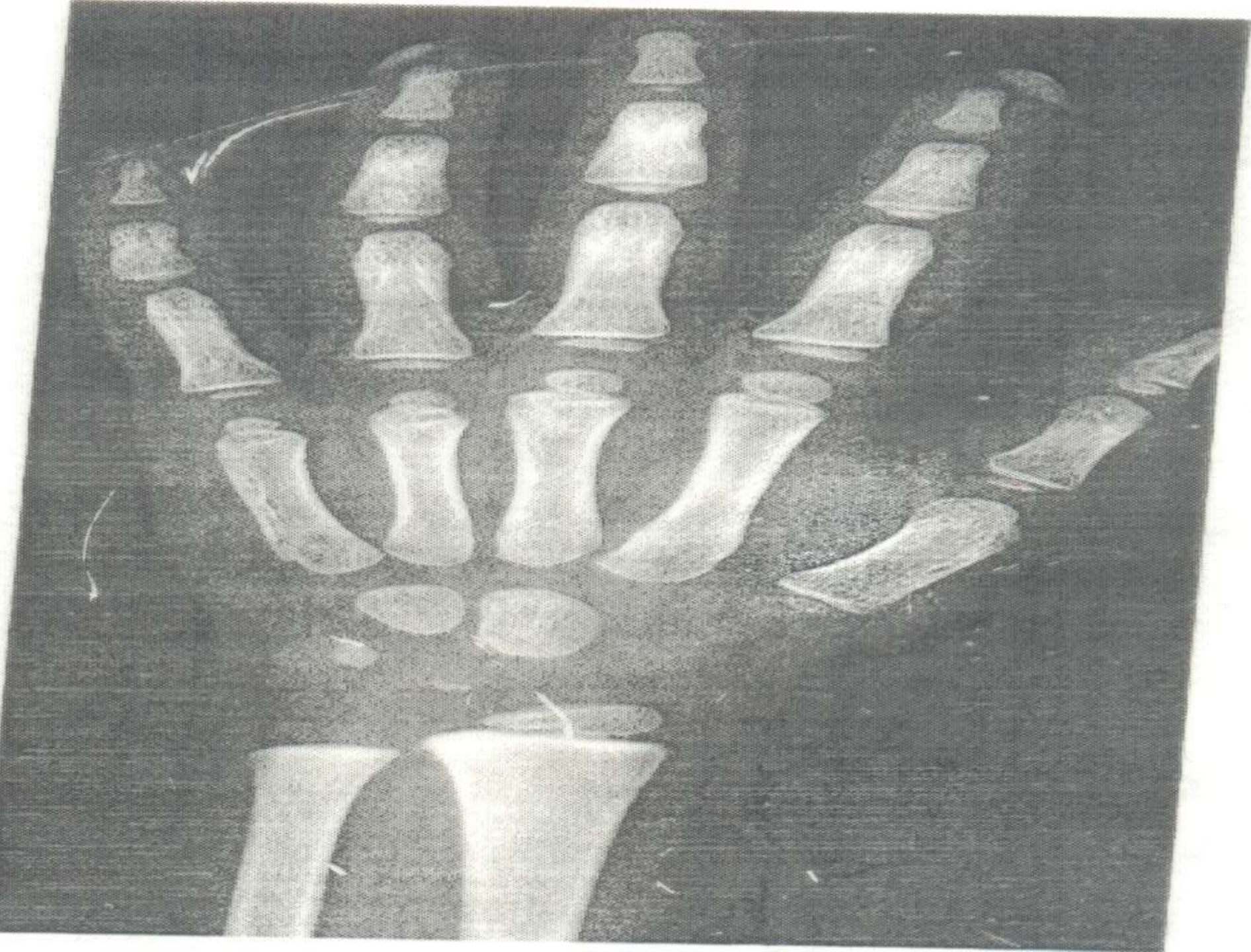
30/ 8/97 9:35

FR 1
ROT 02 2.0
TCNT= 300K
RATE= 0K
T/FR= 530S



34

0



Ther. Aug. 17. 51.
v. 8 19/2005 Sc. 122



4.Chẩn đoán

4.1. Chẩn đoán xác định :

- Phù niêm
- Chậm phát triển: Thể chất, tinh thần.
- Xác định là xét nghiệm:
T4 giảm, TSH tăng

4.Chẩn đoán (Tiếp)

4.2 Chẩn đoán phân biệt

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

5. □I□U TR□

Nguyên tắc:

- Liệu pháp thay thế hormone giáp suốt đời.
- Điều trị sớm
- Đạt được tình trạng bình giáp càng sớm càng tốt.

5. ĐIỀU TRỊ (Tiếp)

1. 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 $\mu\text{g/ Kg}$

5. □I□U TR□(*Tiếp*)

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

6. 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

7. Tư vấn

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

KẾT LUẬN

- SGBS: bệnh điều trị bằng liệu pháp thay thế Hormon giúp 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 SGBS nhằm tránh cho trẻ bị thiếu năng trí tuệ.



Nguyen Van Chinh 7 tuoi



Trang Anh 6 tháng, chẩn đoán SGT qua CTSL(BVPSHN) 2002

XIN CẢM ƠN