**SUY GIÁP BẨM SINH**

**I. Đại cương**

**A) Tại sao quan tâm Suy giáp bẩm sinh**?

**1) Thường gặp trên LS**

- Là rối loạn nội tiết thường gặp:

+ TG: 1/3500-1/4500

+ ĐNA: 1/3300

+ VN: 1/5000 – 1/5877

- Giới tính: nam/nữ: 1/2

**2) Để lại hậu quả nặng nề:**

- Tử vong

- Lùn, đần độn suốt đời (tương nghịch giữa thời điểm chẩn đoán và IQ)

**3) Có thể điều trị**

**B) Định nghĩa**

Là rối loạn nội tiết:

- Do thiếu HOẶC khiếm khuyết tác động của hormon giáp

- Đưa đến tình trạng chậm phát triển thể chất, tâm thần, vận động, phù niêm

**C) Hormone giáp ở trẻ >1t**

**1) Gồm:**

- MIT: rất yếu

- DIT: hoạt tính sinh học 0-11

- T4 (BT: 8 μg%): hoạt tính sinh học 100

- T3 (BT: 120 ng%): hoạt tính sinh học 300-800

- rT3: hoạt tính sinh học <1

**2) Vai trò**

a) Tăng sao chép gen tạo protein (kể cả enzyme)

b) Chuyển hoá:

- Tăng biến dưỡng cơ bản: ức chế quá trình phosphoryl hoá tích năng lượng -> năng lượng mất đi dưới dạng nhiệt

- Tân tạo đường và phân giải glycogen -> Tăng ĐH

- Tăng nhu cầu Vit (B1, B6, B12, C), cần cho biến đổi carotene thành Vit A

- Tăng sản xuất HC và tăng hoạt tính men G6PD của HC

- Giảm cholesterol máu

c) Phát triển và biệt hoá mô xương-hệ TK => Đặc biệt quan trọng trong GĐ bào thai và sơ sinh

d) CQ

- Kích thích β -> Tăng HR, CO, SBP

- Tăng RR và độ sâu HH

- Tăng tiết dịch tiêu hoá và nhu động ruột

- Tăng hoạt động của não và hệ TK

- Tăng dẫn truyền TK cơ

- Tăng bài tiết các tuyến nội tiết khác

**3) Tổng hợp và thoái biến**

1) Trục hạ đồi-tuyến yên-tuyến giáp:

- TRH (hạ đồi) kích thích tuyến yên sản xuất TSH

- TSH (tuyến yên):

+ BT: <10 μU/ml

+ Kích thích tuyến giáp sản xuất hormone giáp

2) Iod:

- Là nguyên liệu chính để tổng hợp hormone giáp => Thiếu iod suy giáp

- Nguồn gốc:

+ Thức ăn: cá biển (800 μg/kg), rong biển (2000 μg/kg)

+ Thoái biến hormone giáp trong cơ thể

- Nhu cầu:

+ Trẻ < 6m: 40 μg/d

+ Trẻ 6-12m: 50μg/d

+ Trẻ > 12m: 70-120 μg/d

+ NL: 120-150 μg/d

+ Phụ nữ có thai: 175 μg/d

+ Phụ nữ cho con bú: 200 μg/d

- 4 GĐ:

+ Gắn iod vào tuyến giáp nhờ bơm iod:

\* Kích thích bởi TSH

\* Ức chế bởi Br-, thiocyanate, perchlorate

+ Hữu cơ hoá iod nhờ peroxydase để gắn với tyrosin -> Tạo DIT và MIT:

\* Kích thích bởi TSH

\* Ức chế bởi thiouracil

+ Kết đôi các DIT và MIT tạo T3, T4 nhờ peroxydase -> Dự trữ dưới dạng thyroglobulin (đủ dùng trong 1-3m)

\* Kích thích bởi TSH

\* Ức chế bởi sự dư thừa iod và thuốc kháng giáp tổng hợp => Nếu thừa khoảng 100 lần trong thời gian ngắn thì giảm kích thước tuyến giáp, giảm cấp máu => Dùng trước PT 2-3w

+ Phóng thích hormone giáp nhờ men tiêu đạm:

\* Kích thích bởi TSH

\* Ức chế bởi Li và thuốc kháng giáp tổng hợp

3) Điều hoà bài tiết

- Gắn kết: TBG (đa số), TBPA, albumin

- Thoái biến: gan và thận

**II. NN suy giáp**

**A) Bẩm sinh**

- Rối loạn hình thành tuyến (80-90%)

+ Tuyến giáp lạc chỗ (+++): 55%

+ Không có mô tuyến (++): 30%

+ Teo tuyến giáp (+): 15%

- Rối loạn tổng hợp hormone giáp: HC Pendred:

+ Di truyền lặn trên NST thường

+ Có bướu giáp

+ Điếc thần kinh

- Rối loạn khác:

+ Giảm đáp ứng tuyến giáp với TSH

+ Giảm đáp ứng của mô với hormone giáp

**B) Mắc phải**

- Thiếu iod

- Do điều trị: cắt bỏ K giáp

- Thuốc làm giảm sản xuất hormone giáp: thuốc kháng giáp, phenylbutazone, PAS, sulfamide

- Viêm tuyến giáp: viêm giáp Hashimoto

**C) Nguồn gốc trung ương**

- U não: thiếu TRH, TSH

- Suy tuyến yên

**III. LS**

**A) Suy giáp sớm**

**1) NN:**

+ Tuyến giáp lạc chỗ (40%)

+ Không có mô tuyến giáp (40%)

+ Vị trí BT: 14%

+ Giảm sản 1 thuỳ: 6%

**2) Chẩn đoán**

**a) Sơ sinh:** khó chẩn đoán do:

- TC chưa đầy đủ:

+ Ngủ nhiều, ít cử động, ít khóc

+ Biếng ăn

+ Giọng khàn

+ Thân nhiệt giảm, da lạnh khô

+ VD kéo dài

+ Thóp rộng

+ Mặt tròn, lưỡi to

+ Táo bón

+ Giảm trương lực cơ

- Tuỳ lượng T4

**b) Chẩn đoán sớm (3m đầu):**

- Tiền sử bệnh tuyến giáp của mẹ

- Bảng điểm chẩn đoán sớm:

+ Gồm: hầu hết 1d

\* Phù niêm: 2d

\* Táo bón: 2d

\* Da nổi vân

\* Thoát vị rốn

\* Thóp sau rộng > 0.5cm

\* Chậm phát triển thể chất

\* Chậm phát triển tâm vận

\* Vàng da > 30d

\* Thai > 42w

\* CN lúc sinh > 3.5kg

+ Nghi ngờ suy giáp: ≥ 5/12

- Đo T4, TSH:

+ Máu cuống rốn: T4 ≤ 6 μg%, TSH >80 μU/ml

+ Sau 3d:

\* T4 <7 μg%

\* TSH: >50 μU/ml (gợi ý suy giáp), 30-50 μU/ml (kiểm tra lại), <30 μU/ml (BT)

**c) Từ 2m trở đi**

- Không có tuyến giáp

- Thay đổi da niêm, lông, tóc:

+ Phù niêm do thâm nhiễm chất nhầy (protein, mucoprolysaccharide, acid hyaluronic, chondroitin sulfate B)

+ Da dày, khô, giảm mồ hôi, lạnh, tái, nhám

+ Mặt tròn, mi mắt phù, mũi xẹp, môi dày, lưỡi to thè ra

+ Đường chân tóc thấp, tóc khô dễ gãy

+ Cổ to, ngắn, tụ mỡ trên xương đòn, cổ, vai

+ Khàn giọng

+ Chi ngắn, mập, đầu chi vuông

- Chậm phát triển thể chất, tâm vận:

+ Ít chú ý, ít hoạt động

+ Kém trí khôn

+ Phát âm khó, nghe không rõ

+ Chậm đi đứng, trương lực cơ giảm

+ Hệ TK: giảm sản TB, giảm myelin hoá, giảm cung cấp máu

- Khác: TC rõ hơn khi ngưng bú mẹ

+ Tim to, HR chậm, tràn dịch màng tim

+ Thiếu máu

+ RLCH thuốc

+ Giảm GFR

**B) Suy giáp muộn**

- Tuyến giáp lạc chỗ (rối loạn tổng hợp hormone)

- Chậm phát triển thể chất (nặng dần theo tuổi): lùn tuyến giáp (đầu to, chi ngắn, chậm đi, chậm nói)

- Dậy thì sớm:

+ Do hố yên rộng, tăng tiết TSH, FSH, LH

+ Tinh hoàn to (nam), có kinh sớm (nữ)

**C) Hôn mê phù niêm**

- Hạ thân nhiệt, hạ HA, rối loạn hô hấp, thiếu oxy, ngộ độc nước, co giật

- Xảy ra khi bị NT, lạnh, các bệnh khác

**IV. CLS**

**A) XQ**

- Hệ xương: điểm cốt hoá chậm phát triển (xương đùi, cẳng chân, cổ tay)

- Tim to, có thể tràn dịch màng tim

**B) Sinh hoá**

- TSH tăng, T4 giảm

- Thiếu máu

- Cholesterol, lipid máu tăng (sau 2t)

- Glucose máu giảm

**C) Chuyển hoá cơ bản:** giảm (khó đo ở trẻ nhỏ)

**D) Phản xạ đồ gân Achille:** thời gian tăng

**E) SA:** không có tuyến giáp

**F) Xạ hình tuyến giáp:** không bắt iod phóng xạ

**G) ECG:** nhịp chậm xoang, điện thế thấp, PR dài

**V. Điều trị**

**A) Nguyên tắc:**

- Càng sớm càng tốt trong tháng đầu (>3m: điều trị khó), nhất là khi:

+ Không có tuyến giáp

+ T4 <4 μg% (giảm ≥ 50%)

- Liên tục suốt đời

- Chỉnh liều:

+ q2m trong năm đầu

+ q3m trong 2 năm kế

+ q6m

- Theo dõi:

+ LS: hết táo bón, giảm phù niêm, tăng HR, ăn ngon

+ CN, CC, tâm vận, tuổi xương q6m

+ TSH, T3, T4

\* TSH <10 μU/ml trong 4w

\* T4 >10 μg% trong 2w (mục tiêu >8 μg%)

\* Tần suất: q1m trong 6m đầu, q6m sau đó

\* Điều trị không tốt: >2 lần T4 <8 μg%

+ Tác dụng phụ của thuốc

**B) Thuốc**

**1) Thyroglobuline** (trích tinh giáp trạng): ít dùng

**2) Na-L-Thyroxine** (Levothyrox):

- Là T4 tổng hợp

- Là điều trị thay thế thích hợp nhất

- Chế phẩm: viên 25, 50, 100, 300 μg (1 giọt sirô = 5μg)

**3) L-T3** (Cynomel)

- Hoạt tính mạnh, dùng điều trị khẩn cấp (sang chấn, PT, NT, hôn mê phù niêm)

- Quy đổi: 100 μg T4 = 25 μg T3

**C) Phác đồ** (uống 1 lần buổi sáng, trước ăn): tính theo Levothyrox

- Sơ sinh: 10-15 μg/kg/d (chú ý kiểm tra tình trạng tim mạch)

- 8 μg/kg/d trong 3m đầu

- 5-6 μg/kg/d đến 1y

- Trẻ lớn: 4 μg/kg/d

**D) Hôn mê phù niêm:**

- Levothyrox 100 μg/kg/d (IV)

- Hydrocortisone 100mg (bolus) -> 25-50 mg/q8h

- Sưởi ấm, theo dõi sinh hiệu, điện giải

**D) Khác:** bú mẹ càng lâu càng tốt

VI. Tầm soát suy giáp bẩm sinh

- Sử dụng giọt máu khô trên giấy lọc

- Thời điểm: 48h sau sinh

- PP: thử TSH -> Nếu bất thường: thử T4