SUY GIÁP TRẺ EM
(Hypothyroidie - Hypothyroidism)

PGS.TS Trần Thị Mộng Hiệp

Bộ Môn Nhi Trường ĐHYK PNT
Ng. Trưởng khoa Thận -Máu - Nội Tiết BV Nhi Đồng 2
Giáo sư các Trường Đại Học Y Khoa Pháp

MỤC TIÊU

1. Trình bày các nguyên nhân và sinh bệnh học
2. Mô tả các triệu chứng lâm sàng và liệt kê các xét nghiệm CLS
3. Chẩn đoán và chẩn đoán phân biệt
4. Nêu được các nguyên tắc điều trị
5. Trình bày được cách theo dõi bệnh nhân suy giáp bẩm sinh
6. Nêu được các biện pháp phòng ngừa suy giáp ở trẻ em

ĐẠI CƯƠNG

- Suy tuyến giáp :↓ Thyroxine → ảnh hưởng lên sự tăng trưởng của trẻ và sự biệt hóa của các tế bào thần kinh ngay từ trong bào thai và tiếp tục sau sanh.
- Suy giáp bẩm sinh (SGBS) không được chẩn đoán và điều trị sớm: chậm phát triển tâm thần vĩnh viễn
- Tần suất bệnh khi được tầm soát :

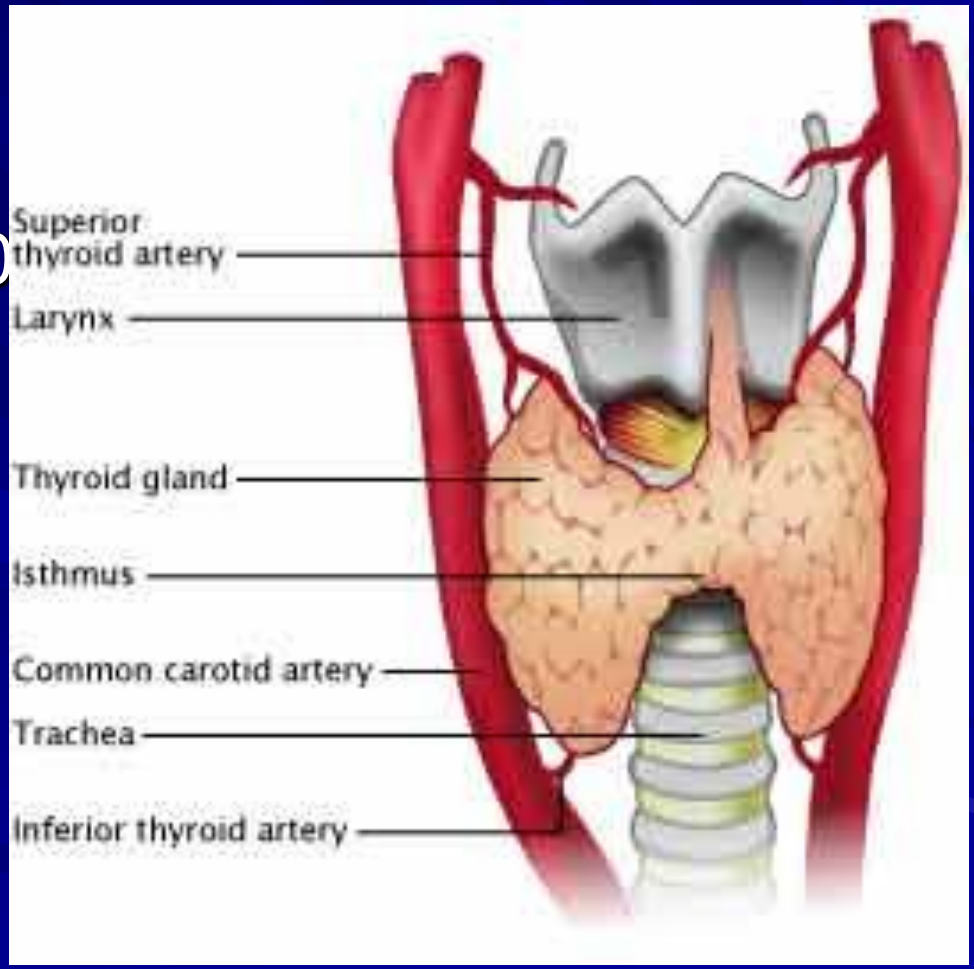
1/3500 – 1/4000 trẻ sinh sống.

2002-2007: BV Từ Dũ sàng lọc 166.190 trẻ sơ sinh,

tỉ lệ SGBS: 1/ 5000 trẻ sơ sinh sống.

Dịch tễ học

- Thế giới: 1/3500 – 1/4000
- Đông Nam Á: 1/3300
- Nữ > Nam (x2)

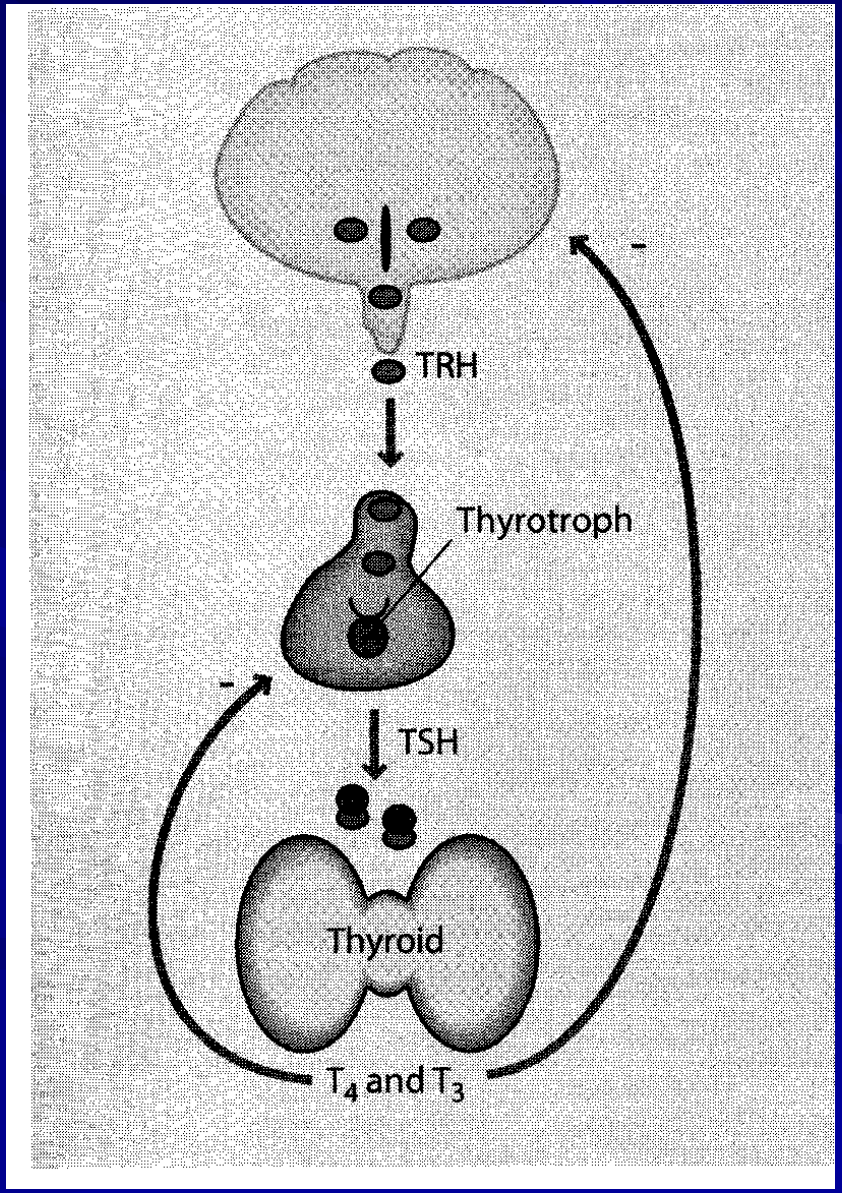


Trục hạ đồi- tuyến yên-tuyến giáp

Hạ đồi

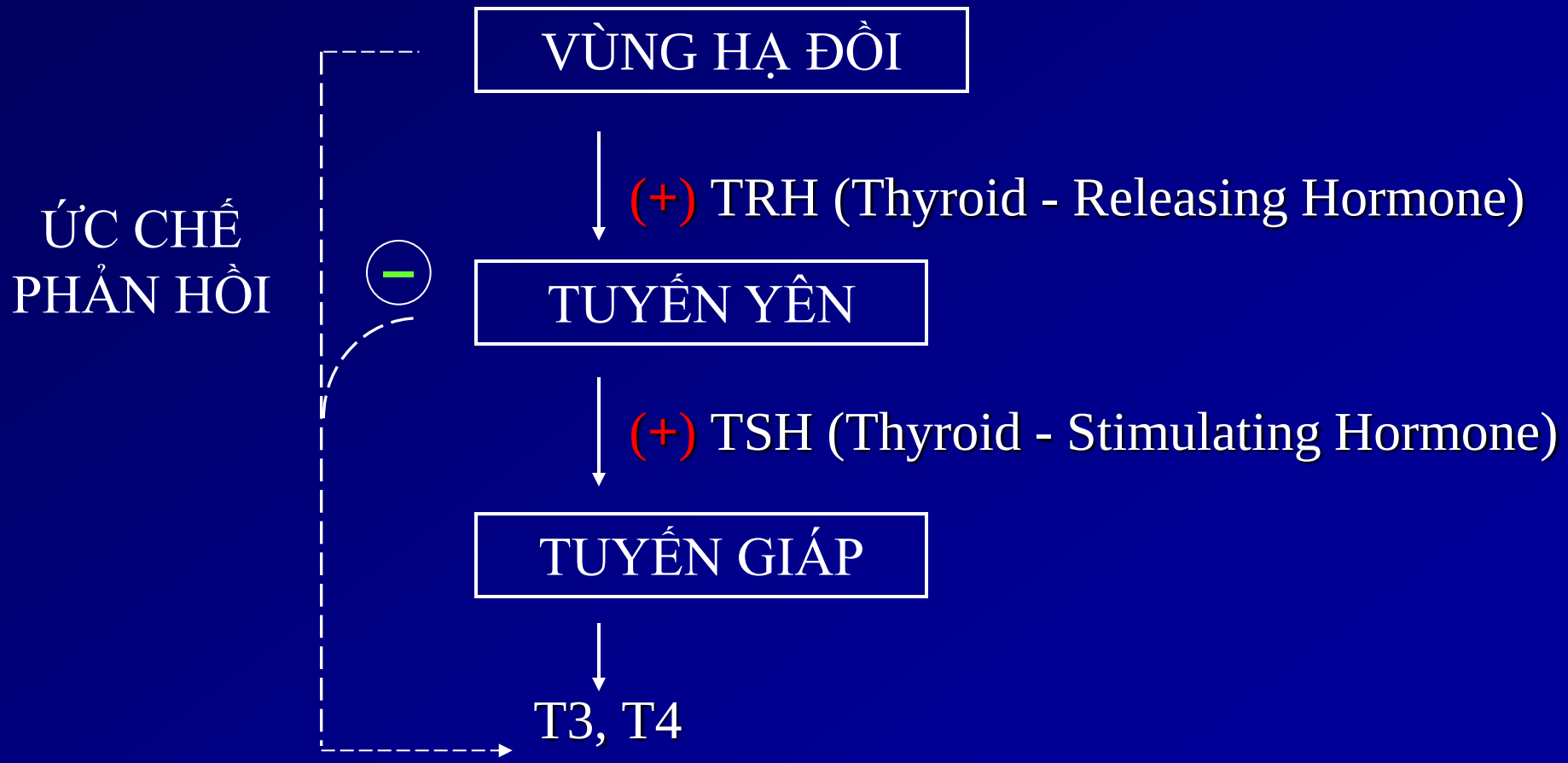
Tuyến yên

Tuyến giáp



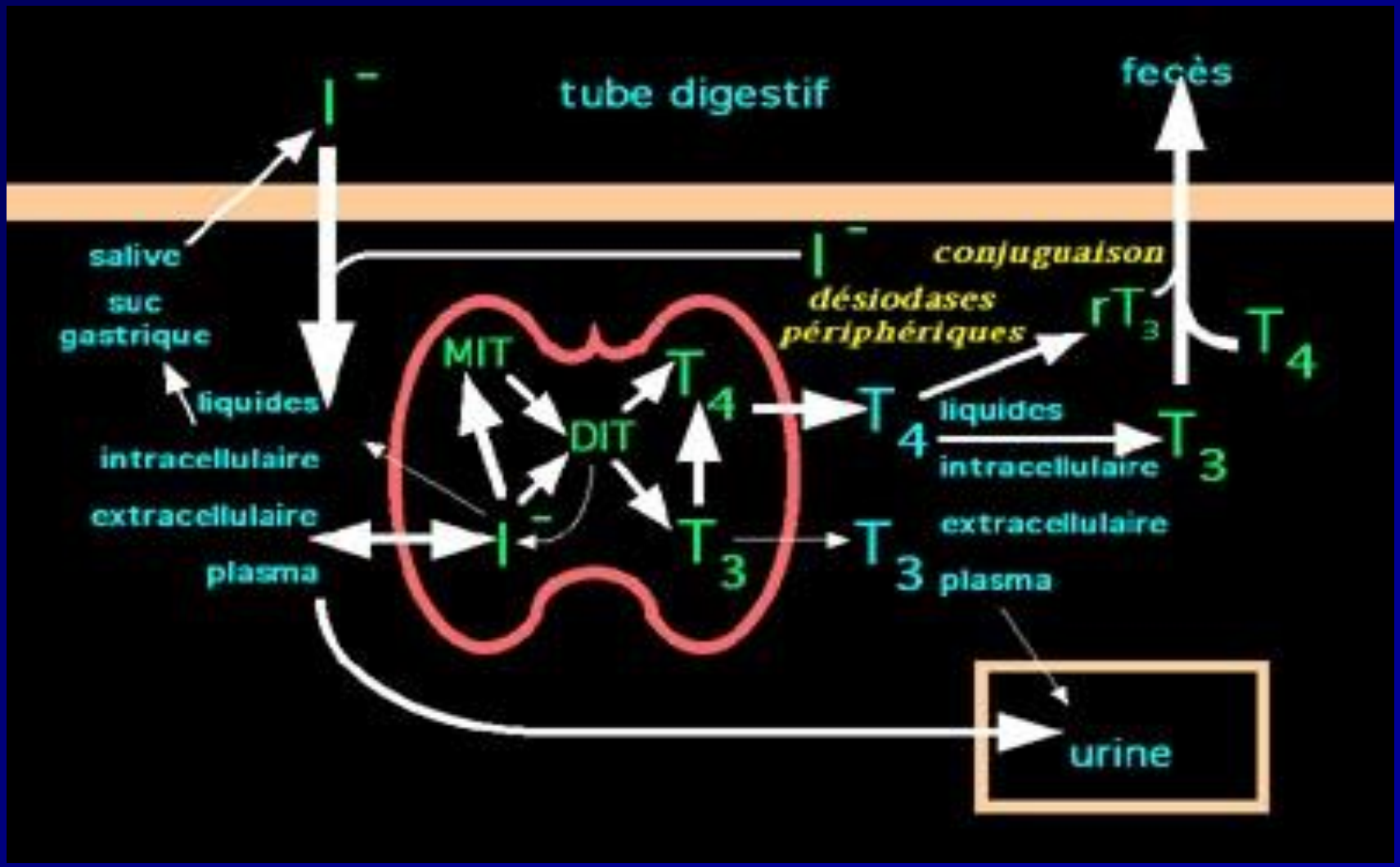
SINH LÝ BỆNH HỌC

ĐIỀU HOÀ TỔNG HỢP HORMONE TUYẾN GIÁP



SINH LÝ BỆNH HỌC

Sự tổng hợp hormon giáp trạng



SINH LÝ BỆNH HỌC

Sự tổng hợp hormon giáp trạng

- Tuyến giáp sản xuất ra :100% T4
  20% T3
  5% rT3 (reverse T3) : hoạt tính sinh học thấp

- Trong huyết thanh : hormone tuyến giáp dạng tự do rất thấp (0,5%)
  còn lại gắn với protein chuyên chở :
  TBG (thyroxine - binding - globulin) hoặc
  TBPA (thyroxine binding prealbumine) và
  Albumin.

- Nhu cầu về iode ở trẻ em khoảng 75 - 150 µg / ngày.

SINH LÝ BỆNH HỌC

Vai trò của hormone giáp trạng

1. Cấu tạo tổ chức và tăng trưởng: xương, hệ thần kinh,cơ

2. Chuyển hoá:

↑ tiêu thụ oxy và năng lượng

↑ biến dưỡng cơ bản

↑ sự tổng hợp protein

↓ cholesterol

↑ đường huyết

↑ nhu cầu sinh tố

3. Trên hệ thần kinh giao cảm: β
   - Tim
   - Tiêu hóa
   - Cơ, TK

NGUYÊN NHÂN

1. Bẩm sinh
2. Mắc phải
3. Trung ương

NGUYÊN NHÂN

1. Bẩm sinh: nguyên phát

a/ Bất thường trong sự phát triển tuyến giáp (85%)

. Tuyến giáp lạc chổ: 50%

. Không có tuyến giáp: 30%

. Tuyến giáp kém phát triển: 5%

b/ Rối loạn tổng hợp hormone tuyến giáp (15%)

. Rối loạn tổng hợp Thyroglobuline

. Rối loạn vận chuyển Iod

. Rối loạn oxid hóa Iod (thyroperoxydase: TPO)…

c/ Khác: kháng TSH do đột biến récepteur TSH, rất hiếm.

NGUYÊN NHÂN

2. Mắc phải:

- Viêm tuyến giáp tự miễn (Viêm giáp Hashimoto)
- Sau xạ trị vùng cổ, cắt bỏ tuyến gíap vì ung thư
- Bướu cổ (do thiếu Iod)
- Thuốc làm giảm sản xuất hormone: kháng giáp
- Ngộ độc Iod

3. Nguồn gốc trung ương:

- Bất thường hạ đồi tuyên yên (dị dạng, khối u, sau phẫu thuật thần kinh….)

Suy giáp trên lâm sàng mức độ vừa: T4, T3, TSH giảm

LÂM SÀNG

2 thời kỳ: sơ sinh và nhũ nhi – trẻ lớn

Thời kỳ sơ sinh:

- Già tháng, chậm thải phân su, vàng da kéo dài, giảm trương lực cơ, thoát vị rốn, da nổi bông, phù niêm, bón, thóp sau chậm đóng, hạ thân nhiệt, nhịp tim chậm.
- "Vẻ mặt đặc biệt": mũi hếch, lưỡi to
- Da khô, bú chậm, ngủ gà
- Bướu cổ hiện diện <15%
- Không điều trị sớm :chậm phát triển chiều cao, tâm thần

LÂM SÀNG

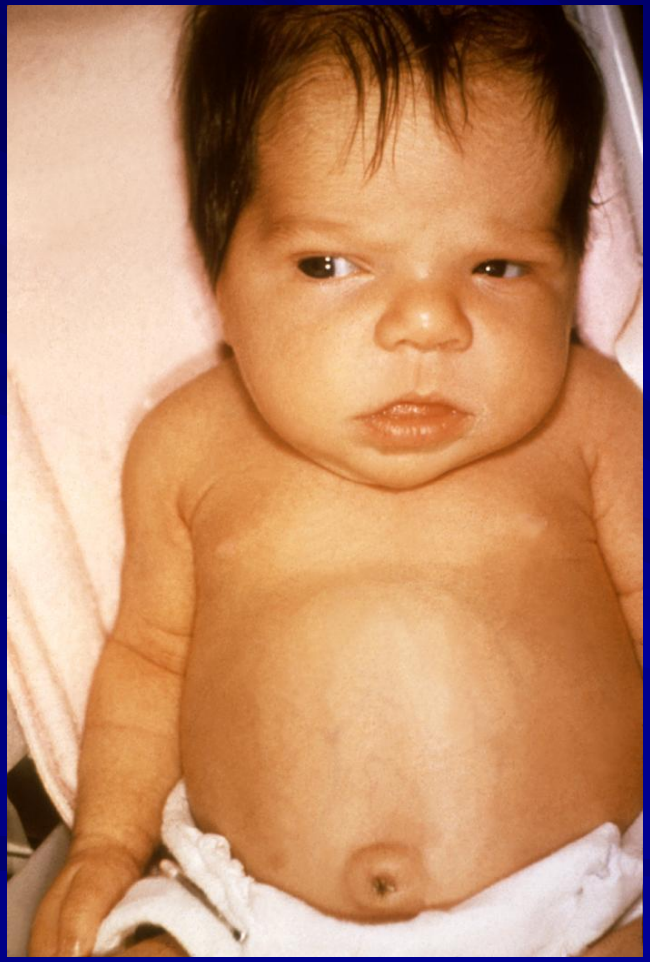
Phù niêm

"Myxoedeme"

LÂM SÀNG

LÂM SÀNG

LÂM SÀNG



Thay đổi da niêm, lông tóc

- Da dày, khô, lạnh, xanh tái, nhám
- Giọng khàn
- Mặt đần, mí mắt phù, mũi xẹp lớn,
- Môi dày, lưỡi to thè
- Cổ to, ngắn, tụ mỡ trên xương đòn, giữa cổ và vai
- Đường chân tóc xuống thấp, tóc giảm khô, dễ gãy

Mặt đần, lưỡi to thè, phù mi

LÂM SÀNG

Trẻ lớn (rất hiếm gặp)

Dạng có khoảng trống sau sinh:

- Chậm phát triển chiều cao
- Béo phì
- BN không ngu đần nhưng có thể khó khăn trong học tập
- Táo bón, ngủ nhiều và dậy thì muộn sau này.

Dạng không đầy đủ triệu chứng, dễ nhầm:

- Chẩn đoán rất khó, phát hiện bằng cách đo lường hormone giáp trạng.
- Ở trẻ gái lớn: rối loạn kinh nguyệt
- Ở trẻ trai : dậy thì sớm với phì đại tinh hoàn.

Dạng thiếu máu: thiếu máu hồng cầu to

Dạng biểu hiện đường tiêu hóa: bón, phình hoặc dài đại tràng.

CẬN LÂM SÀNG

- TSH /máu: tăng , T4 hoặc Free T4 (FT4) giảm
- Trị số bình thường:

  TSH: 0,25 - 6 mU/L

  T4: 40-130mcg/L (51- 168nmol/L)

  Free T4: 0,8-2,3 ng/dL (9-29 pmol/L)
- Thiếu máu
- Cholesterol, Triglycerid ↑
- X quang : các điểm cốt hoá ↓
- Siêu âm và chụp xạ hình → nguyên nhân

CHẨN ĐOÁN

Chẩn đoán xác định: lâm sàng

T4 ↓, TSH ↑

Chẩn đoán phân biệt:

- Còi xương
- Hội chứng Down: đôi khi kèm suy giáp.
- Trẻ sơ sinh thiếu tháng: thoáng qua
- Bệnh Hirshsprung

Chẩn đoán và điều trị chậm trễ:

=> tổn thương não trầm trọng,

chậm phát triển tâm thần không hồi phục

Hội chứng Down

Chẩn đoán nguyên nhân SGBS

Tiền căn gia đình: có SGBS, bệnh lý TG ở mẹ

Tiền căn bản thân: lâm sàng gợi ý

TSH, T4, T3

Siêu âm TG

Bướu giáp +

Xạ hình

Khảo sát sự tổng hợp hormon TG

Bướu giáp –

Xạ hình

Không bắt xạ hình

Đo lường **Thyroglobuline**

Thyroglobuline=0

Không có TG (athyréose)

SGBS vĩnh viễn

TG lạc chổ (ectopie)

SGBS vĩnh viễn

Giảm bắt xạ

. Nhiễm Iod

. Truyền KT ức chế r-TSH mẹ – con

. Đột biến r-TSH….

CHẨN ĐOÁN

Phương pháp phát hiện một cách thường quy SGBS:

- Được thực hiện từ 1979
- Dựa vào sự đo lường TSH: máu được lấy vào ngày thứ 3 sau sanh
- Tất cả trẻ em có TSH ↑ được gọi kiểm tra lại
- Điều trị sớm trước 1 tháng: phát triển tâm thần vận động bình thường sau 5 - 7 năm.
- Chưa được thực hiện một cách có hệ thống tại Việt Nam.

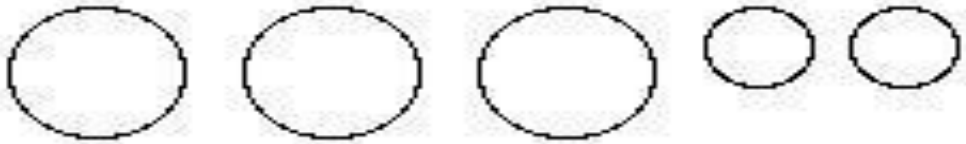
Tầm soát sơ sinh trong thực hành

Ngày 0 : ngày sinh

Ngày 3-5 : lấy máu thử

Ngày 5-10 : gửi thư

Ngày 6-15 : xét nghiệm labo



Lab. de Pédiatrie/Centre de Dépistage Néo-natal
Hôpital Universitaire des Enfants
Avenue J.J.Crocq 15 - 1020 Bruxelles
Tel: 02-477-2567
Fax: 02-477-2563
E-mail: pbourdou@ulb.ac.be

509001

Nom du père:

Nom de la mère:

Prénom de l'enfant: ☐ M ☐ F

Date de naissance | | | | | | |

Date de prélèvement | | | | | | |

Poids | | | | |

Taille | | | Age Gest. | | |

Régime actuel:

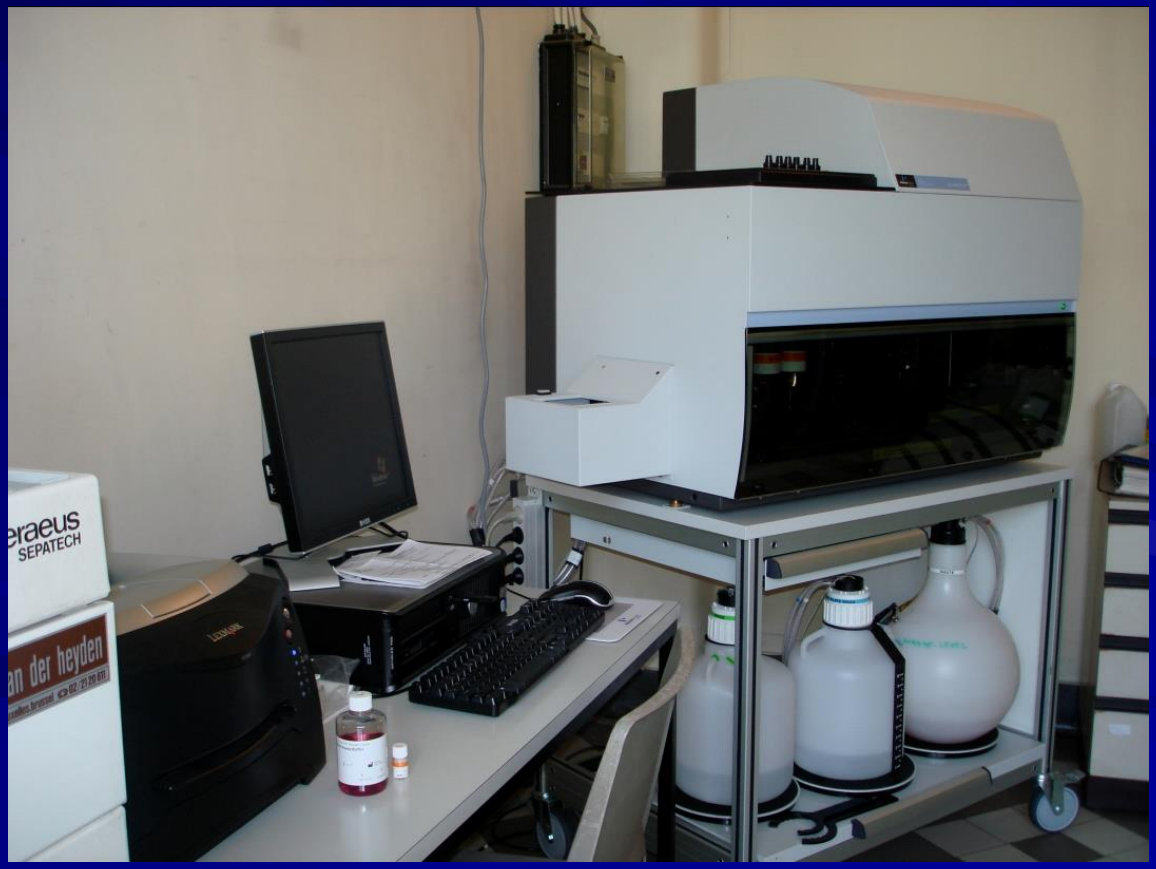
Médications:

Maternité / Médecin

Tầm soát sơ sinh trong thực hành

Tầm soát sơ sinh trong thực hành

Time resolved immunofluorescence : AutoDelfia for TSH – T4 – IRT – 17-OHP



ĐIỀU TRỊ

- Sớm +++: trong 3 tuần đầu
- L-Thyroxine: dạng giọt (1 giọt = 5 µg)
  dạng viên

Bắt đầu liều cao: 10-15 µg / kg / 24giờ (liều duy nhất trong ngày)

giữ nồng độ T4 >10 mcg/dL (>129 nmol/L)

hoặc free T4 (fT4) cao hơn phân nửa trị số bình thường của giới hạn dưới, so với tuổi, càng nhanh càng tốt.

{American Academy of Pediatrics (AAP), The European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE), Uptodate 2014}

ĐIỀU TRỊ

- Trong năm đầu, cần giữ T4: 10 - 16 mcg/dL (130 - 206 nmol/L).
- Tương tự với free T4: thí dụ với phương pháp Assay cho trị số bình thường của free T4 trong giới hạn 0.8 - 2.3 ng/dL, mục tiêu của điều trị nhằm giữ free T4 trong khoảng 1.4 - 2.3 ng/dL (18 - 30 pmol/L).
- Nồng độ TSH cần được điều chỉnh < 5 mU/L, tốt nhất là giữa 0.5 - 2.0 mU/L.
- Nếu nồng độ T4 hoặc free T4 theo tuổi quá cao, đặc biệt là T4 > 16 mcg/dL (206 nmol/L) hoặc free T4 > 2.4 ng/dL (30.5 pmol/L): ảnh hưởng đến sự phát triển của não, đóng khớp sọ sớm, tính tình của trẻ.

ĐIỀU TRỊ

- Thông thường:

. Sơ sinh: 10-15 µg / kg / 24giờ (liều duy nhất trong ngày)

. 1-3 tháng: 8 µg / kg / 24giờ

. 3- 12 tháng: 5 - 6 µg / kg / 24giờ

. Trẻ lớn: 3 - 4 µg / kg / 24giờ.

Tránh dùng Thyroxine cùng lúc với đậu nành, sắt, calcium do các chất này vận chuyển T4 và ức chế sự hấp thu T4

THEO DÕI VÀ TÁI KHÁM

Lâm sàng: nhịp tim, phát triển thể chất

Sinh học: *giữ* T4 cao, TSH bình thường

- TSH tăng cao : điều trị chưa đủ
- TSH thấp : quá liều

THEO DÕI VÀ TÁI KHÁM

Thời gian:

The American Academy of Pediatrics, 2014:

Định lượng T4, free T4, TSH:

. 2 tuần sau điều trị L-T4 và mỗi 2 tuần cho đến khi TSH trở về bình thường.

. Mỗi 1-3 tháng trong năm đầu

2- 4 tháng trong năm thứ 1- 3 tuổi

6- 12 tháng trong các năm sau cho đến khi hết tăng trưởng

. Mỗi 2 tuần sau khi thay đổi liều và thường xuyên hơn tùy kết quả và sự hợp tác uống thuốc của bệnh nhân.

TIÊN LƯỢNG

- Tùy thuộc lúc phát hiện bệnh và việc điều trị sớm.
- Nhiều nghiên cứu cho thấy sau 30 năm theo dõi:

  không có sự khác biệt giữa nhóm chứng (bình thường) và trẻ SG được tầm soát trong thời kỳ sơ sinh về:

  - sự hòa nhập xã hội,
  - phát triển chiều cao và dậy thì.

PHÒNG NGỪA

- Xác định các yếu tố thuận lợi gây bướu giáp địa phương
- Dùng muối iode
- Phụ nữ có thai cần được khám tuyến giáp
- Không điều trị bướu giáp đơn thuần bằng dung dịch có iode cho phụ nữ mang thai
- Sàng lọc SGBS bằng TSH và T4 cho trẻ sơ sinh

Trẻ nhũ nhi, giảm trương lực cơ, bú ít, ngủ nhiều

Chậm phát triển chiều cao và hoặc tăng cân

↓

Suy giáp