

SUY GIÁP BẨM SINH

I. ĐẠI CƯƠNG:

Tình trạng chậm phát triển thể chất, tâm thần vận động và phù niêm do thiếu hụt hormon tuyến giáp trạng. Phát hiện suy giáp bẩm sinh sau 3 tháng tuổi thì trẻ sẽ bị chậm phát triển tâm thần nặng nề .

II. CHẨN ĐOÁN:

1. Công việc chẩn đoán:

a) Hỏi bệnh:

Vàng da sơ sinh kéo dài, táo bón, khó cho ăn, ít khóc, ngủ nhiều, chậm biết đi, biết nói, mọc răng chậm

b) Khám: tìm các dấu hiệu sau đây:

- *Phù niêm:* da khô, lạnh không có mồ hôi, phù mí mắt, phù mặt, mặt tròn, mũi xẹp, hai mắt xa nhau, miệng há, lưỡi to thè ra, phù bàn tay, bàn chân, cơ quan sinh dục ngoài. Tích tụ mỡ ở giữa cổ và vai. Cổ ngắn và dày. Bàn tay to, ngón tay ngắn.
- *Chậm phát triển thể chất, vận động tâm thần:* chiều cao giảm so tuổi, răng mọc chậm, chậm biết đi, vẻ mặt đần độn, chậm biết nói, ít khóc, ngủ nhiều.
- *Dấu hiệu khác:*
 - Bụng to, rốn lồi, cử động ít, trương lực cơ giảm, bú kém.
 - Thiếu máu, vàng da do tăng caroten.
 - Tim lớn, tiếng tim mờ.
 - Giọng khàn, tóc thưa, ít dễ gãy.

c) Đề nghị xét nghiệm:

- Định lượng TSH, T4 trong máu.
- Công thức máu.
- Siêu âm tuyến giáp, nếu có thể xạ hình tuyến giáp.
- ECG xem những thay đổi điện tim: QRS và sóng P thấp.

2. Chẩn đoán xác định:

- Lâm sàng: chậm phát triển thể chất, tâm thần, vận động + biểu hiện của phù niêm.
- Cận lâm sàng: TSH >50 μ IU/ml + T4 < 6 μ g /ml .

3. Chẩn đoán có thể:

Lâm sàng gợi ý, nhưng các xét nghiệm trong giới hạn: TSH 20-50 μ IU/ml và T4 = 6 –11 μ g /ml. Làm lại lần hai. TSH bình thường, T4 thấp nên do Free T4 và TBG (Thyroxine Binding Globulin) nếu FT4 bình thường + TBG thấp: do giảm TBG.

4. Chẩn đoán phân biệt:

- a) **Hội chứng Down:** mặt tròn, cổ ngắn, chi tay ngang, siêu âm còn tuyến giáp, TSH, T4 bình thường. Nhiễm sắc thể đồ có trisomy 21.
- b) **Hội chứng Hurler:** đầu to, thóp chậm đóng, mũi to thè ra, mặt giống anh hề, xương bàn tay bàn chân to.
- c) **Suy tuyến yên:** lùn cân đối, TSH giảm, T4 giảm, GH giảm .

III. ĐIỀU TRỊ:

1. Nguyên tắc điều trị

- Điều trị đặc hiệu: Levothyroxine suốt đời .
- Điều trị sớm để giúp bệnh nhân phát triển thể chất và tâm thần bình thường, tránh được nguy cơ tử vong do suy tim và nhiễm trùng

2. Xử trí ban đầu:

Thuốc Levothyroxine uống ngày một lần ,vào buổi sáng .

Tuổi	Liều ($\mu\text{g}/\text{kg}/\text{ngày}$)
0-3 tháng	10-15
3-6 tháng	8-9
6-12 tháng	6-8
1-3 tuổi	4-6
3-10 tuổi	3-4
10-15 tuổi	2-4
>15 tuổi	2-3

3. Xử trí tiếp theo:

- Điều trị tiếp tục: Levothyroxine theo cân nặng và tuổi để giữ T4 ổn định.
- Đánh giá hiệu quả điều trị: kiểm tra T4 và TSH sau 4 tuần đầu tiên, sau đó mỗi 3 tháng, tuổi xương mỗi 6 tháng.
 - T4 = 10-16 $\mu\text{g}/\text{dl}$
 - TSH bình thường hay TSH có thể vẫn còn cao .
 - Tuổi xương phát triển đúng theo tuổi .
- Dấu hiệu quá liều: triệu chứng giống cường giáp như hồi hộp, tim nhanh, bức rức, khó ngủ gây hóa cốt xương sớm.

IV. THEO DÕI VÀ TÁI KHÁM:

- Thời gian theo dõi: mỗi 2 tháng / năm I; mỗi 3 tháng năm II, III; mỗi 6 tháng các năm sau.

Nội dung theo dõi: cân nặng, chiều cao, sự phát triển vận động và tâm thần, TSH, T4. Tuổi xương / mỗi 6 tháng.