

KONJENİTAL HİPOTİROİDİ

Doğumsal Hipotiroidi; Kretenizm;

Konjenital hipotiroidi doğuştan tiroid hormonunun az olmasıdır. Tiroid bezi boyun ön tarafında bulunur ve tiroid hormonunu yapar. Tiroid hormonu vücudumuzun çalışması için son derece gerekli bir hormondur. Özellikle bebek ve çocukluk döneminde büyüme, beyin gelişimi, metabolizma gelişimi tiroid hormonlarının kontrolü altındadır.

Doğumsal olarak tiroid hormonlarının az olması yada olmaması çok ciddi gelişim anormalliklerine neden olur. Eksiklik doğumdan hemen sonra fark edilmez ve tedavi edilmez ise kalıcı beyin hasarları, zeka ve gelişme gerilikleri ortaya çıkar.

Bu bebekler anne karnında annenin tiroid hormonuyla normal kilo ve boya ulaşırlar, ancak doğumdan sonra hormon eksikliği ortaya çıkar ve gelişme ciddi şekilde aksar.

Doğumsal hipotiroidi neden olur?

Birçoğunda neden tam olarak ortaya çıkarılamaz ancak en sık sebep tiroid gelişiminde ortaya çıkan anormalliklerdir. Bu hastalığın küçük bir kısmı ise genetikdir. Diğer nadir rastlanan sebepler ise:

- Hamilelik sırasında radyoaktif iyot almak,
- Hamilelik sırasında kullanılan ilaçlar,
- Annede görülen otoimmün hastalıklar,
- Hamilelikte aşırı iyot kullanımı,
- Metabolik aksaklıklar, olarak sayılabilir.

40 haftadan önce doğan bebeklerde geçici hipotirodi görülebilir.

Doğumsal hipotiroidi belirtileri nelerdir?

Şikayetlerin ortaya çıkması zaman alır. Hormonun eksikliği çocuk büyüdükçe ortaya çıkar ve zamanla ağırlaşır. En sık görülen bulgular:

- Yüzde ödem, şişme,
- Kaba yüz hatları,

- Donuk bakışlar,
- Kaba büyük ve ağıza sığmayan dil,
- Beslenme güçlüğü,
- Kabızlık yada az dışkılama,
- Uzamış sarılık,
- Kısa boy,
- Şiş ve dışarı taşmış göbek deliği,
- Uykuya meyil, çok uyuma, düşük aktivite,
- Nadir ağlama ve boğuk ağlama,
- Zayıf kuru saçlar, düşük saç çizgisi,
- Düşük kas tonusu, bırakınca yere yapışan ekstremiteler,
- Soğuk doluk deri,
- Guatr (büyümüş tiroid bezi),
- Doğumsal anormali (özellikle kalp kapak anormallikleri),
- Vücut sıcaklığında düşme,
- Nabızda düşüklük,
- El, ayak ve genital organlarda şişme, ödem dir.

Doğumsal Hipotiroidi nasıl teşhis edilir?

Doğumsal hipotiroidi erken dönemde teşhis edilmez ise kalıcı büyüme gelişme ve zeka problemleri ortaya çıkmaktadır. Bu nedenle her yeni doğan bebeğin topuğundan kan alınarak incelenmesi gerekir. Eğer hastanede doğum yapılmamış ise durum sağlık ocağı tarafından test edilmelidir.

Doğumsal hipotiroidi den şüphelenildiğinde aşağıdaki testler yapılmalıdır:

- T4 (Tiroid hormonu),
- TSH (Tiroid Stimulan Hormon),
- Tiroid sintigrafisi (doğumsal hipotiroidi nin nedenini ve tedaviye cevabını izlemek amacıyla) testleri istenir.

Doğumsal hipotiroidi teşhisi koymak zor değildir. Ancak geç kalmak çocukta derin ve düzelmeyen izler bırakır.

Doğumsal hipotiroidi tedavisi:

Erken dönemde yakalandığı zaman hastalık hemen hiç iz bırakmadan tedavi edilebilir. Tedavide tiroid hormonları verilir. Hastalık beyin ve nörolojik sistem gelişiminden önce tedavi edilmelidir. Tedavi edilmez ise kalıcı zeka ve gelişim

anormallikleri ortaya çıkar. Tedavide kullanılan hormon ilaçları tablet olarak her gün ağızdan verilir. İlaçlar alındıktan sonra yarım saat birşey yenmemelidir. İlaçlar başlandıktan sonra hormon düzeyleri sıklıkla kontrol edilmeli ve doz ayarlanmalıdır. Hormon seviyesi normal limitlerde tutulduğu sürece hastalığa bağlı hiçbir etki ve komplikasyon görülmez.

Doğumsal hipotiroidi den korunma:

Hastalıktan korunmanın bilinen ve kesin bir yolu yoktur, ancak annenin riskli davranışlardan uzak durması tavsiye edilir:

- 1- Anne hamilelik öncesinde ve sırasında radyoaktif iyot kullanmamalıdır,
- 2- Anne hamilelik sırasında antiseptik olarak iyodin ve iyot içeren ilaçlar kullanmamalıdır,
- 3- Anne hamilelik sırasında yeterli dozda iyot almalı ancak aşırı dozda iyot almamalıdır.

Her çocuk doğduktan sonra topuk kanından test edilmelidir.

Doğumsal hipotiroidi erken teşhis ve tedavi ile iz bırakmaz, tedavi edilmezse kalıcı zeka gerilikleri ve gelişim anormallikleri olur.

Referanslar:

1- *Genetics Home Reference*

<http://ghr.nlm.nih.gov/>

2- *American Medical Association*

<http://www.ama-assn.org/>

3- *Health Canada*

http://www.hc-sc.gc.ca/index_e.html/

4- *Thyroid Foundation of Canada*

<http://www.thyroid.ca/>

5- *Bongers-Schokking JJ, Koot HM, Wiersma D. Influence of timing and dose of thyroid hormone replacement on the development in infants with congenital hypothyroidism. J Ped . 2000;136:292-297.*

6- *Castanet M, Polak M, Leger J. Familial forms of thyroid dysgenesis. Endocr Dev . 2007;10:15-28.*

7- *DynaMed Editorial Team. Congenital hypothyroidism. EBSCO DynaMed website. Available at: <http://www.ebscohost.com/dynamed/what.php> . Updated*

November 30, 2009.

8- Gruters A, Krude H, Biebermann H. Molecular genetic defects in congenital hypothyroidism. *Europ J Endocr* . 2004;151:39-44.

9- LeFranchi SH, Austin J. How should we be treating children with congenital hypothyroidism. *J Pediatr Endocrinol Metab* . 2007;20:559-78.

10- Thyroid Foundation of America. Congenital hypothyroidism. Thyroid Foundation of America website. Available at: <http://www.tsh.org/disorders/pregnancy/newborns.html> .

11- Update of newborn screening and therapy for congenital hypothyroidism. American Academy of Pediatrics. *Pediatrics* . 2006;117:2290-2303