

KONGENITÁLNÍ HYPOTYREÓZA INFORMACE PRO RODIČE

Vážení rodiče,

jako u všech novorozenců v České republice byl i u Vašeho dítěte odběrem krve z patičky v porodnici proveden tzv. novorozenecký screening. Cílem je včasné zachycení několika vrozených chorob ještě před jejich prvními projevy a co nejdříve zahájení léčby. U Vašeho dítěte byla vyšetřením ze suché krevní kapky a následného žilního odběru zjištěna **vrozená hypotyreóza**, tj. **vrozená nedostatečnost štítné žlázy**. Zpráva, že Vaše několik dní staré a většinou na první pohled zdravé miminko má vrozené onemocnění ve Vás jistě vyvolala řadu otázek. V následujících řádcích se proto budeme Vaše nejčastější otázky snažit zodpovědět a tím Vám také o vrozené hypotyreóze poskytnout základní informace.

Co je to štítná žláza?

Štítná žláza je **endokrinní orgán - žláza s vnitřní sekrecí**. Tvoří ji dva spojené laloky, které leží na přední straně krku před průdušnicí. Za normálních okolností štítná žláza není na krku viditelná ani hmatná. Její hlavní funkcí je **tvorba hormonů**, především **tyroxinu (T4)**. Funkci štítné žlázy řídí podvěsek mozkový (hypofýza), který produkuje hormon **tyreotropin (TSH)**. Pokud štítná žláza nefunguje dostatečně, hormon TSH se zvyšuje a snaží se tak štítnou žlázu podnítit ke zvýšení činnosti.

Proč jsou hormony štítné žlázy důležité?

Hormony štítné žlázy mají v těle **řadu nezastupitelných účinků**. Vstupují do metabolismu živin, iontů a vody a do tvorby energie a tepla, stimuluji vývoj a růst řady tkání včetně centrálního nervového systému a kostního aparátu, zkrátka ovlivňují funkce většiny orgánových systémů lidského těla. V dětském věku je zcela nezastupitelný účinek hormonů štítné žlázy **na vyvíjející se mozek a na růst a vývoj dětského organismu**.

Co to je kongenitální hypotyreóza a jak se zjistí?

Název „**kongenitální hypotyreóza**“ znamená „**vrozená nedostatečnost štítné žlázy**“. Je to nejčastější vrozená endokrinní porucha (tj. porucha žlázy s vnitřní sekrecí), která na celém světě postihuje asi 1: 3000 až 1: 4000 novorozenců. U dívek se vyskytuje 2 - 4 krát častěji než u chlapců. Stanovení této diagnózy umožňuje v dnešní době celoplošný **novorozenecký screening** již v novorozeneckém věku, obvykle v prvních 14 dnech života. Celoplošný novorozenecký screening vrozené hypotyreózy se v České republice provádí od roku 1985, nyní stanovením hodnoty tyreotropinu (TSH) v suché krevní kapce (TSH je u nedostatečné funkce štítné žlázy zvýšený).

Proč štítná žláza u kongenitální hypotyreózy nefunguje správně?

Nejčastější příčinou (v 75-80%) **vrozené nedostatečnosti štítné žlázy** je **porucha vývoje a růstu štítné žlázy** během nitroděložního života (tzv. **dysgeneze štítné žlázy**). V těchto případech se štítná žláza nevytvoří vůbec (atyreóza) nebo je více či méně zmenšená (hypoplázie), popř. je zmenšená a nachází se mimo svoji obvyklou lokalizaci (ektomie štítné žlázy). Proč se u někoho štítná žláza nevytvoří správně není zcela jasné. Vývoj štítné žlázy je složitý proces, který je řízený řadou genů. Výzkumy poslední doby ukazují, že příčinou poruchy vývoje a růstu štítné žlázy během nitroděložního života může být právě chybná informace nesená některým z těchto genů (např. mutace v genu pro transkripční faktory).

Ve zbývajících 20 - 25% se sice štítná žláza správně vyvinula na obvyklém místě, ale z různých důvodů není schopna tvořit dostatečné množství hormonů (tzv. **dyshormonogeneze štítné žlázy**). Štítná žláza může být pak i zvětšená (tzv. **struma**). Příčinou mohou být poruchy ve funkci přenašečů jódu do štítné žlázy nebo poruchy některých enzymů, které se na tvorbě hormonů podílejí. Jodidové

přenašeče a enzymy ve štítné žláze obvykle nefungují správně vlivem chybně nesené informace v genech, které je kódují.

Je tedy zřejmé, že takto vzniklou poruchu vývoje štítné žlázy nebo takovou poruchu funkce štítné žlázy jste u Vašeho děťátka nemohli v těhotenství nijak zapříčinit. Nedostatečná činnost štítné žlázy je ve většině případů **dysgeneze a dyshormonogeneze trvalá** (permanentní), obvykle **celoživotní**.

U menšího počtu dětí s vrozenou hypotyreózou a normálně vyvinutou štítnou žlázou může být porucha funkce štítné žlázy jen **dočasná** (tranzientní). Je tomu tak např. u některých dětí, jejichž maminky se léčí pro autoimunitní zánět štítné žlázy (např. Hashimotovu tyreoiditis). Nedostatečná funkce štítné žlázy u těchto miminek vzniká na podkladě mateřských protilátek přenesených přes placentu, které dočasně zablokují funkci štítné žlázy u novorozence. Stejně tak se dočasnou poruchou funkce štítné žlázy novorozence může projevit nedostatek nebo nadbytek jódu.

Strádalo moje děťátko nedostatkem hormonů štítné žlázy už v nitroděložním životě?

U plodu, jejichž štítná žláza není schopna tvořit dostatečné množství hormonů, je jejich hladina nutná pro správný vývoj a růst zajištěna **přenosem mateřských hormonů** štítné žlázy přes placentu. Důkazem je i to, že většina dětí i se zcela chybějící štítnou žlázou bezprostředně po narození nevykazuje nápadné známky těžkého nedostatku hormonů štítné žlázy.

A jak by se nedostatečná funkce štítné žlázy projevila, kdyby nebyla včas zjištěna a léčena?

Jak jsme si již pověděli, v novorozeneckém období většinou nejsou závažné klinické známky hypotyreózy plně vyjádřeny, protože nedostatek hormonů štítné žlázy z vlastní produkce plodu je v děloze alespoň částečně vyrovnáván přenosem hormonů štítné žlázy přes placentu od matky. Nejčastějším příznakem v tomto období je deletrvající **novorozenecká žloutenka**. Fyzikálním vyšetřením lze diagnózu vrozené hypotyreózy v raném novorozeneckém období stanovit pouze asi u 5% dětí. To byl také jeden z hlavních důvodů zavedení novorozeneckého screeningu vrozené hypotyreózy. Celoplošný novorozenecký screening vrozené hypotyreózy umožňuje **časné stanovení diagnózy a zahájení odpovídající léčby**, díky níž při dobré spolupráci rodiny probíhá u většiny dětí jejich **další vývoj příznivě**. V dobách, kdy děti nebyly včas léčeny, se příznaky hypotyreózy rozvíjely postupně v prvních 2 - 3 měsících života: děti neprosplávaly, trpěly nechutenstvím, mívaly zácpu, některé měly pupeční kýlu, nápadně velký jazyk. V dalším období se projevila porucha růstu, opožděné prořezávání zubů, opoždění duševního vývoje, porucha sluchu a další závažné následky.

Jaká vyšetření moje děťátko čekají?

Po tzv. záhytu ve screeningu - tedy zjištění zvýšené hladiny tyreotropinu (TSH) v suché krevní kapce, svědčící pro nedostatečnou funkci štítné žlázy, je třeba diagnózu vrozené hypotyreózy potvrdit z vyšetření hladiny hypofyzárního hormonu **TSH** a hormonů štítné žlázy (volný tyroxin **fT4**) **ze žilní krve**. Současně se, obvykle za krátkého pobytu v nemocnici, provádí některá **doplňující vyšetření**. Ze žilní krve se stanovují také další parametry funkce štítné žlázy a stavu vnitřního prostředí. Abychom se mohli blíže přiblížit příčině vrozené hypotyreózy, snažíme se o zobrazení štítné žlázy **ultrazvukovým vyšetřením**, které je i pro novorozence zcela nebolestivé a nezatěžující. Protože u dětí s vrozenou hypotyreózou a zejména poruchou vývoje štítné žlázy štítné žlázy je popsáno o něco vyšší riziko výskytu vrozených vývojových vad dalších orgánů, ultrazvukem kontrolujeme také srdce a ledviny. Děťátko podstoupí i vstupní vyšetření dětským neurologem. U všech dětí s vrozenou hypotyreózou je do 2 měsíců věku povinné vyšetření **sluchu** (metodou otoakustických emisí), opakuje se i pokud bylo provedeno už v porodnici..

Jak se vrozená hypotyreóza léčí?

Po potvrzení diagnózy vrozené hypotyreózy je u novorozence neprodleně zahájena léčba **dodáváním chybějících hormonů štítné žlázy** (tzv. **substituční léčba**) **formou syntetického tyroxinu v tabletách** (např. pod firemními názvy např. Euthyrox, Letrox tbl.). Tablety se vyrábějí v různé síle -

obsahují různé množství tyroxinu. Malé děti obvykle užívají tablety (popř. jejich část) obsahující 50 µg tyroxinu (Euthyrox 50 tbl., Letrox 50 tbl.). Lék se podává **v jedné denní dávce ráno nalačno**.

Právě léčby a podávání tyroxinu se také týkají Vaše nejčastější dotazy:

Jak podám lék u miminka nebo malého dítěte?

Tableta nebo její část o požadovaném množství tyroxinu se bezprostředně před podáním rozdrtí a rozpustí na lžičce v malém množství vody nebo odstříknutého mateřského mléka. Na této lžičce nebo stříkačkou se pak podá do úst dítěte. V přípravě i podávání léku budete zacvičeni při vstupním pobytu v nemocnici.

Co to znamená „nalačno“ u malého děťátka, které je ještě kojené?

U kojeného dítěte je vhodné lék podávat před prvním ranním kojením po noční pauze. U většího dítěte, které již snídá, se lék podává ráno nejlépe 20 minut před snídaní a zapije se vodou. Takto se lék podává proto, aby se co nejlépe vstřebal a jeho účinek byl dostatečný.

Co se stane, když nepodám lék včas? A co, když zapomenu lék podat úplně?

V případě, že nepodáte lék včas a vzpomenete si např. až po snídání, podejte lék se zpožděním. Pokud se stane, že lék zapomenete podat úplně, pokračujte další den v obvyklém dávkování. Přestože ani v jednom z případů nedojde k bezprostřednímu ohrožení života Vašeho dítěte, je nutné zdůraznit, že tyto situace by měly nastat skutečně jen zcela vyjímečně. **Pravidelnost v léčbě a správné podání léku je zcela nezbytné k udržení vyrovnaných hormonálních hladin, které jsou pro zdravý vývoj Vašeho dítěte naprosto zásadní.** Vynecháním více dávek za sebou nebo úplným svévolným přerušением léčby Vaše dítě kromě dlouhodobých negativních dopadů na jeho tělesný a duševní vývoj vystavujete riziku negativních dopadů akutního nedostatku hormonů štítné žlázy.

Co mám dělat, pokud se dítě pozvrací?

Pokud dítě zvrací bezprostředně po podání léku popř. do půl hodiny, je vhodné dávku s odstupem opakovat. Pokud Vaše miminko po podání léku často ublinkává, je třeba se poradit s Vaším endokrinologem.

Kdo mi může lék předepsat?

Lék Vám obvykle předepisuje Váš ošetřující endokrinolog v rámci pravidelných kontrol, nicméně v případě nutnosti o předepsání léku můžete požádat Vašeho praktického lékaře pro děti a dorost.

Může dítě současně užívat i další léky - např. léky při teplotě (Paralen, Panadol, Nurofen, Ibalgin apod.), antibiotika, vitamínové preparáty?

Léky na teplotu, antibiotika či jiné nezbytné léky Vaše dítě samozřejmě v případě potřeby užívat může. Každý lékař předepisující Vám lék by měl být informován o tom, že dítě je léčeno pro nedostatečnou funkci štítné žlázy. Nicméně tyto léky není vhodné podávat současně ve stejný okamžik s tyroxinem. Zejména u léků obsahujících železo (např. Maltofer, Aktiferin, některé doplňky stravy) je třeba zachovat časový odstup alespoň 2 hodin, aby bylo zajištěno správné vstřebávání tyroxinu.

Vitamin D (Vigantol kapky) užívá Vaše dítě v prvním roce života jako ostatní děti dle doporučení Vašeho praktického pediatra.

Nemůže mít lék nějaké nežádoucí účinky?

Podstatou léčby vrozené hypotyreózy je **doplnění chybějích hormonů štítné žlázy**. Při dodržení doporučeného adekvátního dávkování tyroxinu proto dítěti předávkování a tím i případné nežádoucí účinky nehrozí.

Je při léčbě tyroxinem nějak omezen režim mého dítěátka?

Ne, při léčbě tyroxinem **není třeba zavádět žádná omezení**. Můžete chodit na hodiny plavání, cvičení s dětmi a věnovat se všem ostatním činnostem vhodným pro daný věk dítěte. Stejně tak ani v budoucnu Vaše dítě nebude omezeno ve sportovních aktivitách či výběru povolání. Jediné co musíte dělat, je **podávat tyroxin pravidelně každý den ráno v dávce stanovené lékařem**.

Může být moje dítě očkováno?

Léčby tyroxinem nepřináší žádná omezení stran očkování.

Jak lékař pozná, že je dávkování léku správné?

Hladiny fT4 a TSH se pravidelně kontrolují ze žilní krve, dávkování léku je pak lékařem nastaveno tak, aby byly jejich hodnoty optimální. Zvýšení hodnot TSH svědčí po nízkou dávku nebo nepravidelné, nedostatečné užívání léku. Při poklesu hodnot TSH pod normu lékař naopak substituční dávku obvykle sníží.

U novorozence je cílem substituční léčby co nejrychlejší normalizace hladin hormonů štítné žlázy. Požadovaných hladin fT4 lze dosáhnout obvykle do týdne, normalizace TSH trvá až 14 dnů i více. Hladiny fT4 a TSH se v prvním měsíci života obvykle kontrolují po týdnu, poté se intervaly kontrol postupně prodlužují, dávka se upravuje s růstem a věkem dítěte a vždy dle aktuálních hormonálních hladin.

A co dalšího diagnóza vrozené hypotyreózy s sebou pro moje dítě přináší?

Časná a adekvátní substituční léčba vrozené hypotyreózy spolu s dobrou **spoluprací rodiny při léčbě** je **hlavním limitujícím faktorem správného tělesného a psychického vývoje** většiny dětí s vrozenou hypotyreózou. Více než 90% těchto dětí se vyvíjí a roste srovnatelně se zdravým sourozencem, probíhá u nich normální puberta, dosahují dospělé výšky v souladu s rodičovskou predikcí. Léčba a dispenzarizace je u vrozené hypotyreózy obvykle **celoživotní**. Součástí dlouhodobého sledování je nejenom **monitorace hormonálních hladin**, ale také pravidelné **ultrazvukové kontroly** štítné žlázy. Sleduje se **tělesný vývoj** dítěte - zaznamenává se růstová a hmotnostní křivka a hodnotí růstová rychlost, pozornost je věnována **duševnímu vývoji**. Psychologické, neurologické a rehabilitační vyšetření umožňují časný zachycení případných mírných forem poruch svalového tonu, pozornosti a koordinace, kterým je pak věnována zvýšená pozornost a péče.

Připravila as. MUDr .Eva El-Lababidi, Ph.D.

Klinika dětí a dorostu UK - 3. LF a FNKV, Šrobárova 50, 100 34 Praha 10.