

## **Czym jest wrodzona niedoczynność tarczycy?**

Wrodzona niedoczynność tarczycy jest zaburzeniem wynikającym z całkowitego braku gruczołu tarczycy lub jego niedoczynności (dysgeneza) lub też występującym w przypadku tarczycy, która mimo że się rozwinęła, nie może jednak wytwarzać hormonu tarczycy z powodu wady w mechanizmie jego produkcji (dyschormonogeneza). Dzieci z wrodzoną niedoczynnością tarczycy nie są w stanie produkować wystarczającej dla organizmu ilości hormonów. Termin „wrodzony” oznacza, że zaburzenie to występuje od momentu narodzin.

## **Czym jest tarczyca i jaką pełni funkcję?**

Tarczyca znajduje się w dolnej części szyi, nieco poniżej jabłka Adama. Wytwarza ona hormony tarczycy. Jest to głównie tyroksyna (T4) z małą (10%) ilością trójiodotyroniny (T3). Hormony tarczycy są niezbędne do rozwoju mózgu w okresie niemowlęcym i normalnego wzrostu w okresie dzieciństwa i dojrzewania. .

## **Co powoduje wrodzoną niedoczynność tarczycy i czy jest to choroba dziedziczna?**

Rozwój tarczycy u dziecka rozpoczyna się w bardzo wczesnym stadium ciąży. Gruczoł zaczyna tworzyć się z tyłu języka, a następnie do ósmego tygodnia ciąży przesuwa się do swojej docelowej pozycji w dolnej części szyi. U niektórych dzieci gruczoł nie rozwija się prawidłowo i / lub nie może przesunąć się do normalnej pozycji. Ta forma wrodzonej niedoczynności tarczycy nazywana jest dysgenezą, a gruczoł, znajdujący się w niewłaściwej pozycji, zwany jest tarczycą ektopową. Ryzyko posiadania kolejnego dziecka z tym samym rodzajem zaburzenia jest niskie.

W niektórych przypadkach gruczoł tarczycy rozwija się prawidłowo i przemieszcza się do właściwej pozycji, jednak w wyniku wady w mechanizmie produkcyjnym hormonów tarczycy, występują trudności z ich wytwarzaniem. Ten rodzaj wrodzonej niedoczynności tarczycy zwany jest dyschormonogenezą. Zaburzenie to może wystąpić, jeśli dziecko odziedziczy wadliwy gen wrodzonej niedoczynności tarczycy po matce i / lub ojcu. Istnieje ryzyko, że dyschormonogeneza wystąpi również u kolejnych dzieci.

## **Czy niedoczynność tarczycy u mojego dziecka wynika z błędów popełnianych w okresie ciąży?**

Nie. Obecnie w większości przypadków przyczyna schorzenia nie jest znana i nie ma sposobu, aby temu zapobiec.

## **Jak częsta jest wrodzona niedoczynność tarczycy?**

W Zjednoczonym Królestwie jedno na 2000-3000 dzieci rodzi się z wrodzoną niedoczynnością tarczycy. Dysgeneza występuje częściej u dziewcząt niż u chłopców, a dyschormonogeneza w równym stopniu dotyka obie płci.

## **Jakie są objawy wrodzonej niedoczynności tarczycy?**

Większość dzieci z wrodzoną niedoczynnością tarczycy wygląda zupełnie normalnie i nie występują u nich żadne wyraźne objawy. Dlatego tak ważne jest, aby wszystkie dzieci przy narodzinach poddane zostały badaniom. Wrodzona niedoczynność tarczycy często jest diagnozowana jeszcze zanim dziecko zacznie przejawiać określone objawy choroby.

Niektóre dzieci z niedoczynnością tarczycy są śpiące i trudne do nakarmienia, chociaż u wielu dzieci objawy te występują nawet bez niedoczynności tarczycy! To naprawdę podkreśla, jak ważne są badania przesiewowe pod kątem wrodzonej niedoczynności tarczycy u wszystkich noworodków. Niektóre dzieci z niedoczynnością tarczycy po urodzeniu występuje także długotrwała żółtaczka (i powiązane z nią zażółcenie skóry). Inne objawy, które mogą wystąpić w późniejszym okresie,

obejmują zaparcia, niskie napięcie mięśniowe (wiotkość), zimne kończyny i słaby wzrost. Jeśli natychmiast podjęte zostanie odpowiednie leczenie, dzieci z wrodzoną niedoczynnością tarczycy rozwijają się w normie, tak samo lub prawie tak samo jak ich zdrowe rodzeństwo (bracia i siostry). Jeśli u Twojego dziecka zdiagnozowana zostanie wrodzona niedoczynność tarczycy, lekarz przeprowadzi bardzo dokładne badania, aby dowiedzieć się, czy nie występują inne problemy ze zdrowiem.

### **Dlaczego niemowlęta są badane pod kątem niedoczynności tarczycy?**

Nieleczona wrodzona niedoczynność tarczycy może powodować zaburzenia rozwoju mózgu. W przeszłości niemowlęta z niedoczynnością tarczycy często nie były diagnozowane, dopóki nie ukończyły kilku miesięcy, a leczenie podejmowane było zbyt późno. W rezultacie niektóre z nich miały trudności w nauce lub były dotknięte łagodną formą fizycznego niedożywienia. Obecnie wiadomo, że jeśli leczenie hormonalne tarczycy można rozpocząć, gdy dziecko ma od dwóch do trzech tygodni, prawdopodobieństwo wystąpienia poważnych, długotrwałych zaburzeń jest niewielkie.

### **Jak wygląda badanie niemowląt pod kątem niedoczynności tarczycy?**

Wszystkie niemowlęta w piątym dniu życia poddawane są badaniu krwi z pięty pod kątem kilku schorzeń. Jednym z nich jest wrodzona niedoczynność tarczycy i jest ona badana poprzez pomiar hormonu zwanego TSH (hormon stymulujący tarczycę). TSH jest wytwarzany przez mózg i ma za zadanie przekazywać gruczołowi tarczowemu informację, że konieczne jest zwiększenie produkcji hormonów tarczycy. Jeśli poziom hormonów tarczycy jest niski, mózg za pośrednictwem TSH wysyła do tarczycy więcej sygnałów, aby ta pracowała jeszcze bardziej intensywnie.

Jeśli w wynikach badania krwi z pięty poziom TSH jest wysoki, wskazuje to na niski poziom hormonów tarczycy. Aby potwierdzić diagnozę, niezbędne będzie pobranie dziecku krwi z żyły.

### **Jak się leczy wrodzoną niedoczynność tarczycy?**

Jeśli badanie niemowlęcia dało wynik pozytywny, stan jego zdrowia powinien być monitorowany przez endokrynologa dziecięcego (specjalistę od chorób hormonalnych, który zajmuje się dziećmi) lub pediatrę, który w swojej praktyce szczególnie koncentruje się na endokrynologii. Niewłocznie należy rozpocząć leczenie lewotyroksyną (syntetyczny hormon tarczycy, T4). Dawka jest starannie obliczana na podstawie czynników takich, jak waga dziecka, i będzie musiała być regularnie dostosowywana w miarę rozwoju dziecka. Zmiany w dawce leków określone są na podstawie badań krwi, które mierzą poziomy hormonów tarczycy i TSH. W ciągu kilku pierwszych miesięcy życia badania te przeprowadza się co kilka tygodni oraz w przybliżeniu co dwa do sześciu miesięcy w okresie niemowlęcym i dzieciństwie. Zaburzenia u dzieci należy leczyć stosując T4 (a nie T3), ponieważ T4 jest niezbędne do prawidłowego rozwoju mózgu. Ponadto, organizm jest w stanie wytworzyć T3 z T4.

Lewotyroksyna przepisywana jest w tabletkach lub w formie roztworu. Tabletki lewotyroksyny można rozdrobnić i rozpuścić w 1 uncji (30 ml) płynu (woda, mleko z piersi lub modyfikowane). Płyn podawać można na łyżce, pipetą do leków lub przez smoczek. Lewotyroksyny nie należy dodawać do butelki z pokarmem dla dziecka, ponieważ może jej nie wypić do końca. Roztwór lewotyroksyny produkowany jest w trzech różnych stężeniach, więc zawsze należy sprawdzić, czy butelki są takie same. Jeśli nie masz pewności, zapytaj farmaceutę. Roztwór leku jest dość lepki i jeśli dziecku bardziej to odpowiada, można go również rozpuścić w 1 uncji (30 ml) mleka. Gdy dziecko jest na tyle duże, aby pić ze szklanki lub z „kubka niekapka”, tabletki lewotyroksyny można podawać z wodą.

### **Czy w trakcie leczenia występują jakieś skutki uboczne?**

Leczenie lewotyroksyną zwyczajnie polega na zastąpieniu tyroksyny, której gruczoł tarczycy nie jest w stanie produkować. Ma ono zatem na celu uzupełnianie niedoborów wynikających z niewystarczającej pracy tarczycy. Leczenie jest bardzo skuteczne i zazwyczaj łatwo jest określić odpowiednią dawkę. Przy zbyt dużej dawce lewotyroksyny mogą wystąpić objawy nadczynności tarczycy, takie jak niepokój, łagodna biegunka, słaby przyrost masy ciała, problemy ze snem i szybki

wzrost. Zbyt mała dawka lewotyroksyny może powodować objawy niedoczynności tarczycy, takie jak ospałość, zaparcia, zimne kończyny lub niespodziewany przyrost masy ciała i powolny wzrost. Jeśli badania krwi przeprowadzane są w regularnych odstępach czasu oraz dziecko regularnie przechodzi badania kontrolne, dłuższe okresy nadmiernego lub niedostatecznego leczenia nie powinny się zdarzać.

### **Czego można się spodziewać w dłuższym okresie?**

Dziecko będzie zazwyczaj musiało przyjmować lewotyroksynę przez całe życie, ale nie powinno to stanowić większego problemu, ponieważ lek ten jest powszechnie dostępny bez opłat i należy go podawać tylko raz dziennie. Po rozpoczęciu leczenia dziecko powinno być poddawane regularnym badaniom (co kilka tygodni w pierwszych kilku miesiącach życia i co trzy do sześciu miesięcy w okresie niemowlęcym i dzieciństwie oraz co 6-12 miesięcy w dorosłym życiu) i należy upewnić się, że lek przyjmowany jest regularnie.

### **Co się stanie, jeśli zapomnę o dawce?**

Ważne jest, aby tabletki przyjmowane były regularnie i najlepiej o tej samej porze każdego dnia. Pominięcie jednej dawki nie jest niebezpieczne, ponieważ lewotyroksyna utrzymuje się w organizmie przez kilka dni, ale dla zdrowia dziecka ważne jest, aby nie zdarzało się to zbyt często.

### **Czy moje dziecko będzie miało normalne życie, kiedy dorośnie?**

Zdecydowana większość dzieci z wrodzoną niedoczynnością tarczycy badana jest tuż po narodzinach i leczona od najmłodszych lat, dzięki czemu dzieci rozwijają się prawidłowo. Twoje dziecko ma bardzo dużą szansę na normalne dzieciństwo, pójście do normalnej szkoły i normalne, samodzielne życie jako osoba dorosła. Badanie przesiewowe pod kątem wrodzonej niedoczynności tarczycy przy narodzinach oraz, w przypadku wyniku dodatniego, rozpoczęcie leczenia oznacza, że możliwe jest uniknięcie niskiego IQ i innych problemów rozwojowych. Podejrzewa się, że u niektórych dzieci, które we wczesnym okresie życia mają bardzo niski poziom hormonów tarczycy, mogą wystąpić bardzo nieznaczne, długotrwałe zmiany. Obszar ten wymaga dalszych badań.

### **Kilka ważnych punktów...**

- Badanie krwi z pięty u noworodków znacznie poprawiło perspektywy dzieci urodzonych z niedoczynnością tarczycy
- Zdecydowana większość dzieci, które zostają wcześnie zdiagnozowane i niezwłocznie poddane leczeniu, rozwija się prawidłowo
- Niemowlęta i dzieci z niedoczynnością tarczycy powinny być regularnie badane przez endokrynologa dziecięcego lub pediatrę, który w swojej praktyce szczególnie koncentruje się na endokrynologii
- Leki należy przyjmować regularnie i zazwyczaj przez całe życie
- Wraz z rozwojem dziecka dawka leku musi być dostosowywana, dlatego ważne są regularne badania krwi

Problemy z tarczycą często są dziedziczne. Jeśli członkowie rodziny nie czują się dobrze, powinni omówić konieczność przeprowadzania badań na tarczycę ze swoim lekarzem pierwszego kontaktu.

Jeśli masz pytania lub wątpliwości dotyczące zaburzeń tarczycy, porozmawiaj ze swoim lekarzem ogólnym lub specjalistą, którzy są najlepszym źródłem informacji. W celu uzyskania dalszych informacji i wsparcia lub jeśli masz jakiegokolwiek uwagi dot. informacji zawartych w niniejszej ulotce, możesz również skontaktować się z Brytyjską Fundacją Tarczycy.

### **Brytyjska Fundacja Tarczycy (The British Thyroid Foundation)**

[www.btf-thyroid.org](http://www.btf-thyroid.org)

[info@btf-thyroid.org](mailto:info@btf-thyroid.org)

tel.: 01423 810093

Brytyjska Fundacja Tarczycy jest zarejestrowaną organizacją charytatywną: Anglia i Walia nr 1006391, Szkocja SC046037

Zatwierdzona przez:

Brytyjskie Stowarzyszenie Tarczycy (The British Thyroid Association) — specjaliści medyczni promujący najwyższe standardy opieki zdrowotnej i badań medycznych

[www.british-thyroid-association.org](http://www.british-thyroid-association.org)

Brytyjskie Stowarzyszenie Chirurgów Endokrynologów i Tarczycy (The British Association of Endocrine and Thyroid Surgeons) — grono przedstawicieli brytyjskich chirurgów specjalizujących się w zakresie chirurgii gruczołów endokrynnych (tarczycy, przytarczyc i nadnerczy)

[www.baets.org.uk](http://www.baets.org.uk)

Pierwsze wydanie: 2008

Aktualizacja: 2011, 2015, 2018

© 2018 BRITISH THYROID FOUNDATION